

Information till patienter och anhöriga

Medfött långt QT syndrom ”ärfblig svimning”



Den här informationen riktar sig till dig som har sjukdomen långt QT syndrom (LQTS) eller är anhörig till någon med sjukdomen. Centrum för kardiovaskulär genetik (CKG) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå arbetar för att förebygga sjuklighet och död i ärftliga hjärt- och kärlsjukdomar (kardiovaskulära sjukdomar), genom att erbjuda tjänster och kunskap nationellt. Centrubildningen är resultatet av ett samarbete mellan Barn- och ungdomscentrum, Hjärtcentrum, Medicincentrum och Laboratoriemedicin.

Långt QT syndrom (LQTS), är ett tillstånd som beror på en elektrisk störning i hjärtats muskelceller. QT i namnet långt QT syndrom motsvarar ett intervall som mäts på EKG (se figur nedan). Intervallet mellan Q och T motsvarar den tid som det tar för hjärtats muskelceller att återuppladda sig efter ett hjärtslag. Vid LQTS tar återuppladdningen längre tid än normalt.

Detta kan tillsammans med andra faktorer skapa förutsättningar för en snabb onormal hjärtrytm som kan leda till yrsel, svimning eller i sällsynta fall plötslig död. LQTS ger i övrigt ingen påverkan på hjärtat.



Q-----T

Elektrokardiogram (EKG) som visar en förlängd QT-tid.

Vad orsakar långt QT syndrom?

I de flesta fall är LQTS en ärftlig sjukdom men det förekommer även fall som inte verkar ha någon ärftlig orsak. Den här informationen beskriver den ärftliga formen av LQTS, som beror på ärftlig förändring i cellernas genetiska material. Vid LQTS påverkar genförändringen jonkanaler i hjärtats muskel-celler så att störningar uppstår i den elektriska aktiviteten i hjärtat. Beroende på i vilken gen genförändring sitter kan sjukdomsbilden se något olika ut (se symtom).

De två vanligaste generna där man kan finna genförändringar är *KCNQ1* som ger långt QT syndrom 1 (LQT1) och *KCNH2* som ger långt QT syndrom 2 (LQT2). De flesta individer med LQTS har antingen LQT1 eller LQT2. Genförändring i genen *SCN5A* (LQT3) är mindre vanlig och de övriga nu kända generna är synnerligen ovanliga.

Hur vanligt är långt QT syndrom?

Aktuella undersökningar pekar på att ca 1 person på 2000 har ett sjukdomsanlag för LQTS, men det kan vara ännu vanligare eftersom inte alla anlagsbärare har symtom av sjukdomen.

Ärftlighet vid långt QT syndrom

LQTS är autosomt dominant nedärvd. Det innebär att om en förälder har LQTS har varje barn 50 % sannolikhet att ärva anlaget och sjukdomen, oberoende av kön. Man behöver dock inte uppvisa symtom trots att man är anlagsbärare. De barn som inte ärver anlaget kan heller inte föra det vidare till sina barn d.v.s. anlaget "hoppas aldrig över" en generation för att ärvas till nästa. LQTS är lika vanlig hos män och kvinnor.

Vilka symtom kan tyda på långt QT syndrom?

Yrsel och svimning är kända symtom vid LQTS. Svimningarna förorsakas av att hjärtat slår så snabbt att det inte hinner pumpa tillräckligt med blod ut i kroppen och till hjärnan. Medvetandet återfås efter en kort stund, när hjärtrytmen blir normal.

I sällsynta fall kan plötslig död inträffa om hjärtrytmen förblir onormal.

Mer än en tredjedel av individerna med ärftlig LQTS får aldrig symtom, och många upplever endast enstaka tillfällena av svimningar som barn. Andra kan få upprepade svimningstillbud genom åren. För den enskilde patienten har vi idag ingen möjlighet att säkert förutsäga förloppet.

Det är vanligast med symtom under barndomen eller tonåren, men symtomen kan även komma senare i livet. Har du inte haft symtom före 40 års ålder är sannolikheten att du ska få

symtom liten. Om en ung person oväntat svimmar i samband med fysisk ansträngning bör bland annat LQTS uteslutas.

Vid LQT1 uppstår oftast symtom vid fysisk ansträngning, framför allt i kombination med starka känslor. Har man LQT1 har man även en ökad risk att få symtom i samband med utomhusbad och simning.

Har man LQT2 visar studier att symtom oftast kan uppstå i samband med emotionell stress till exempel rädsla, ilska eller höga oväntade ljud. Klassiskt är att man kan få ett anfall när väckarklockan ringer på morgonen. Mindre vanligt är att symtom uppstår i samband med fysisk ansträngning eller vila.

Har man LQT3 kan symtomen uppstå i vila eller under sömn, mindre vanligt vid emotionell stress och ytterst ovanligt vid fysisk ansträngning.



Hur ställs diagnosen långt QT syndrom?

Den vanligaste anledningen till svimning är **inte** LQTS men misstanke bör finnas om flera i släkten har svimmat ofta eller om det inträffat oklara fall av plötslig död i släkten.

Det vanligaste fyndet vid LQTS är förlängt QT intervall på EKG. Det kan dock vara tekniskt svårt att bedöma QT intervallet på EKG. Hos ca 1/3 av patienterna med LQTS är dock QT intervallet helt normalt. Således kan ett normalt QT intervall inte helt utesluta LQTS. I dessa fall är diagnosen självfallet svår att ställa, men man kan ibland få hjälp av 24 timmars EKG och/eller arbets-EKG.

Diagnos kan oftast bekräftas med hjälp av gentest. Detta görs naturligtvis inte generellt på alla som svimmar, det finns så många olika anledningar till svimning. Det är flera olika faktorer som läkaren väger in innan man tar upp

diskussionen om gentest med dig. Om din läkare misstänker LQTS hos dig och ni diskuterar möjligheterna för ett genetisk test, kan du remitteras för genetisk vägledning.

Om ett test visar att du är bärare av en genförändring som ger LQTS så bekräftar det diagnosen hos dig och säger även något om risken för dina släktingar.

Detta möjliggör för dig att informera dina släktingar om att en sjukdomsorsakande genförändring finns i släkten, vilket ger dem en möjlighet att undersöka om även de är bärare av anlaget.

I de flesta fallen ärvs genförändringen från en av föräldrarna. Det är ovanligt att en ny genförändring uppstår hos en individ (s.k. de novo mutation).

I sådana fall har inte individens syskon eller föräldrar genförändringen, men barnen till den individ där genförändringen uppstått riskerar att ärva anlaget.





Bada inte ensam.

Hur behandlas långt QT syndrom?

Livsstilsråd

Detta skall du undvika när du har LQTS:

- Tävlingsidrott utan medicinsk beh
- Ensambad utomhus eller i bassäng
- Rubbningar i vätskebalansen
- Vid LQT2 – starka, plötsliga ljud
- Energidryck

I största möjliga mån bör patienter med LQT2 undvika höga oväntade ljud. Allmänna råd är att undvika ljudstarka väckarklockor, andra larm och skarpa mobiltelefonsignaler.

Det är viktigt att du ALLTID kontaktar din doktor efter en svimning!

Svält, bantning, magsjuka eller vätskebrist kan orsaka störning i kroppens saltbalans vilket kan förlänga QT intervallet och utlösa onormal hjärtrytm. Det kan vara bra att vid till exempel magsjuka ta tabletter (vätskeersättning) som återställer saltbalansen i kroppen.

Medicinsk behandling

Behandlingen är oftast en typ av läkemedel som kallas betablockerare som dämpar hjärtats rytm. Det är av stor betydelse att medicinen tas regelbundet varje dag.

Betablockerare ger ett bra skydd för svimning om du har LQT1 eller LQT2. Betablockerare vid LQT3 har mer osäker effekt.

Om man får svåra symtom av låg hjärtfrekvens vid behandling med betablockerare kan vissa vara hjälpta av en pacemaker som höjer hjärtfrekvensen.

I sällsynta fall kan en så kallad implanterbar defibrillator vara aktuell, denna återställer med hjälp av en elektrisk stöt den normala hjärtrytmen.

All behandling sker i samråd med din läkare.

Alla barn och yngre individer med LQTS skall behandlas även om de inte haft symtom.

Alla vuxna LQTS patienter med symtom rekommenderas behandling.

Alla vuxna LQTS patienter med klart förlängd QT-tid på EKG rekommenderas behandling.





Undvik mediciner som kan förlänga QT-tiden!

En hel del mediciner kan förlänga QT-tiden på EKG.
Du ska alltid informera din läkare om att du har LQTS när du får ett läkemedel utskrivet.

Även vissa naturläkemedel kan vara olämpliga att ta vid LQTS, fråga din läkare innan du börjar ta dem.

Det är inte du som ska hålla reda på vilka läkemedel som inte är lämpliga, det ska den läkare göra som skriver ut läkemedlet.

Det finns en webbsida <http://crediblemeds.org/> där läkemedel som förlänger QT-tiden finns upptagna men den är svårtolkad, så rådfråga din läkare även om detta.

Var skall jag vända mig för att få information?

Centrum för kardiovaskulär genetik

Hjärtcentrum

Norrlands universitetssjukhus

901 85 UMEÅ.

Telefon: 090-785 12 87

<https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-genetik/>

Hemsida: www.regionvasterbotten.se/ckg



Kontaktuppgifter till de kliniskt genetiska enheterna i Sverige

Norra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik

Norrlands universitetssjukhus,

Umeå

Växel: 090-785 00 00

Stockholmsregionen:

Mottagning Klinisk genetik Solna

Karolinska Universitetssjukhuset,

Stockholm

Växel: 08-123 700 00

Västra Götalandsregionen:

Klinisk Genetik Mottagning

Sahlgrenska Universitetssjukhuset,

Göteborg

Växel: 031-342 10 00

Uppsala Örebroregionen:

Allmänogenetiska mottagningen

Akademiska sjukhuset,

Uppsala

Växel: 018-611 00 00

Sydöstra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik utredningsenhet

Universitetssjukhuset, Linköping

Växel: 010-103 00 00

Södra sjukvårdsregionen:

Genetikmottagning

Skånes universitetssjukhus, Lund

Växel: 046-17 10 00