

Het lange QT-syndroom

Het lange QT-syndroom (LQTS) is een erfelijke aandoening waarbij de elektrische functie van het hart is verstoord. Hierdoor is er een verhoogd risico op hartritme stoornissen. Het lange QT-syndroom wordt veroorzaakt door fouten in de aanleg van bepaalde kanaaltjes die natrium- of kaliumionen de hartspiercellen in- of uitlaten. Goed verloop van het in- en uitstromen van deze ionen is van belang voor een goede elektrische activiteit van het hart. Er bestaan verschillende types van LQTS, waarvan type 1, 2 en 3 het meest voorkomen.

Verschijnselen

De verschijnselen van LQTS zijn onder andere duizelingen of wegrakingen, vaak uitgelokt door stress, emoties, harde geluiden, schrik of lichamelijke inspanning. In sommige families treden de verschijnselen juist tijdens de slaap of in rust op. Deze verschijnselen treden op omdat het hartritme op dat moment sterk afwijkend is. In het uiterste geval kan iemand hierdoor plotseling overlijden. De verschijnselen van LQTS kunnen (zelfs binnen een familie) zeer verschillend zijn. Niet iedereen krijgt klachten van LQTS. Ook de mate, ernst en leeftijd waarop eventuele klachten ontstaan kunnen sterk variëren.

Cardiologisch onderzoek

Het electrocardiogram (ECG, hartfilmpje) is een getekende weergave van de elektrische activiteit van het hart in de tijd. Bij mensen met LQTS is de verstoorde elektrische activiteit van het hart (meestal) te herkennen op het ECG. Een bepaald stukje van het ECG, de QT-tijd, is verlengd. De afwijkingen op het ECG zijn vaak duidelijker bij een ECG gemaakt tijdens liggen en weer opstaan of een ECG tijdens een inspanningsonderzoek.

Behandeling

Onbehandeld kan LQTS een ernstige aandoening zijn. Als bekend is dat iemand de aanleg voor LQTS heeft, kunnen maatregelen worden genomen worden om ernstige hartritmestoornissen te voorkomen. In elk geval dienen alle mensen die de aanleg voor LQTS hebben bepaalde medicijnen te vermijden, omdat deze het risico op hartritmestoornissen vergroten (een lijst waarop deze medicijnen vermeld staan ontvangt u van uw cardioloog of klinisch geneticus).

Afhankelijk van het type LQTS en de uitslagen van het cardiologisch onderzoek wordt een behandeling geadviseerd. Meestal bestaat deze uit medicijnen (bètablokkers) die ernstige hartritmestoornissen kunnen voorkomen. Vaak worden ook leefregels gegeven, met name het vermijden van intensieve inspanning en competitiesport.

Erfelijkheid

LQTS is een erfelijke aandoening. De manier van overerven is autosomaal dominant. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (een aanleg voor) LQTS ieder 50 procent (1 op 2) kans hebben om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen die de aanleg heeft voor LQTS krijgt hier klachten van. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kan sterk wisselen.

Nog niet alle genen waarin mutaties LQTS kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie (ziekteveroorzakende verandering) gevonden is met DNA-onderzoek, kan LQTS dus nog wel erfelijk zijn.

Onderzoek bij familieleden

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij sommige patiënten is na DNA-onderzoek duidelijk dat LQTS wordt veroorzaakt door één specifieke mutatie. Familieleden kunnen dan worden onderzocht op dragerschap van deze mutatie door middel van DNA-onderzoek in bloed. Draggers komen onder controle van de cardioloog. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hoeven niet onder controle bij een cardioloog.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden*

In families waarin (nog) geen mutatie is gevonden die LQTS veroorzaakt, is het niet mogelijk om via DNA-onderzoek bij familieleden te testen wie wel of geen LQTS heeft. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van cardiologisch onderzoek te onderzoeken op kenmerken van LQTS.

Onderzoek bij kinderen

Afhankelijk van het type LQTS kunnen er al op jonge leeftijd verschijnselen ontstaan. Vaak wordt cardiologisch of DNA-onderzoek al voor het vierde jaar geadviseerd. Het is in families waarin de mutatie bekend is, ook mogelijk om direct na de geboorte in navelstrengbloed van de pasgeborene DNA-onderzoek hiernaar te verrichten. In families waarin de mutatie niet bekend is, kan enkele weken na de geboorte een ECG worden gemaakt.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van LQTS kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan het verrichten van onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft. Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als (de aanleg voor) een hartziekte wordt ontdekt, of het kan vragen oproepen bij het afsluiten van bijvoorbeeld een arbeidsongeschiktheidsverzekering. Voor meer informatie over erfelijkheid en verzekeren verwijzen wij u naar de website: www.erfelijkheid.nl.

DNA-onderzoek en cardiologisch onderzoek worden vergoed door de basisverzekering van de zorgverzekering. Uw (verplichte) eigen risico moet u wel zelf betalen als u dit nog niet heeft verbruikt (kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico).

Maatschappelijk werk

Het (mogelijk) hebben en kunnen doorgeven van een aandoening als LQTS kan leiden tot ongerustheid en vragen. Als u een (telefonische) afspraak wilt met één van onze maatschappelijk werkers, dan kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica van het UMC Utrecht.

Patiëntenvereniging

Er is een actieve patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaatandoening: Harteraad. Meer informatie vindt u op: www.harteraad.nl.

Hebt u nog vragen?

Dan kunt u contact met ons opnemen. Dat kan telefonisch via 088 75 538 00 of per e-mail via cardiogenetica@umcutrecht.nl. Voor een afspraak op onze polikliniek kunt u zich laten verwijzen door uw huisarts of behandelend specialist.

Contactinformatie

Cardiogenetica UMCU

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Genetisch consulenten

Mw. A. Schoemaker
Drs. I. Wieffer

Maatschappelijk werker

Mw. N. van den Boogaard

Cardiologen

Prof. dr. F.W. Asselbergs
Drs. H.F. Baars
Dr. R.J. Hassink
Dr. J. Van der Heijden

Kindercardiologen

Dr. A.C. Blank
Dr. J.M.P. Breur
Drs. H. ter Heide

Klinisch genetica

Dr. A.F. Baas
Dr. R.L.E. van Loon
Drs. J.G. Post
Drs. J.J. van der Smagt

Labspecialist

Dr. D. Dooijes