

# Lang QT-syndroom (LQTS)



Het lange QT-syndroom (LQTS) is een erfelijke hartziekte, waarbij de elektrische functie van het hart is verstoord. Hierdoor is er een verhoogde kans op hartritme-stoornissen. Het LQTS wordt veroorzaakt door fouten in de aanleg van kanalen in de hartspiercellen die natrium- en kaliumionen in- en uitlaten.

Er bestaan verschillende typen LQTS. Ongeveer 1 op de 2000 pasgeboren kinderen heeft bij cardiologisch **onderzoek** kenmerken van LQTS.

Zoals genoemd heeft LQTS een erfelijke oorzaak. Bij ongeveer 80% van de mensen met LQTS wordt een mutatie (**verandering in het DNA**) gevonden als oorzaak voor LQTS. Het is nog niet mogelijk bij alle mensen de mutatie op te sporen.

## Klachten & verschijnselen

De klachten van LQTS zijn onder andere duizelingen of wegrakingen, vaak uitgelokt door spanningen of stress, emoties, harde geluiden, schrik of lichamelijke inspanning. In sommige families treden de klachten 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**. Klachten treden meestal op de **kinderleeftijd** op.

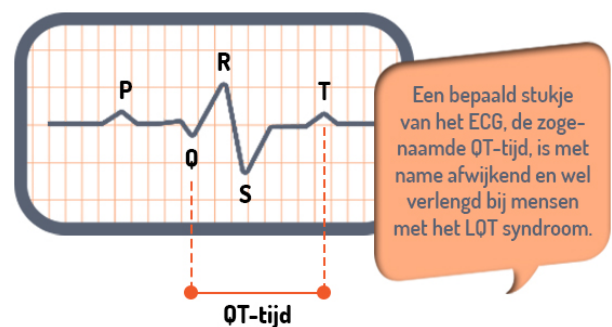
Er bestaan verschillende subtypen van LQTS. De meest voorkomende typen LQTS zijn:

- **LQTS type 1:** mensen hebben voornamelijk klachten tijdens inspanning, zoals bij sporten en specifiek bij zwemmen. Dit type wordt veroorzaakt door een mutatie in het KCNQ1 gen.
- **LQTS type 2:** mensen hebben voornamelijk klachten bij schrik, bijvoorbeeld bij harde geluiden of bepaalde emoties. Dit type wordt veroorzaakt door een mutatie in het KCNH2 gen.
- **LQTS type 3:** mensen hebben vooral 's nachts of in rust klachten, dus bij een tragere hartfrequentie. Dit type wordt veroorzaakt door een mutatie in het SCN5A gen.

Naast deze types zijn er nog vele andere typen LQTS. Deze typen zijn zeer **zeldzaam**.

## Diagnose

Bij mensen met LQTS is de **verstoorde elektrische functie** van het hart meestal te herkennen op een electrocardiogram (ECG/hartfilmpje). Een bepaald stukje van het ECG (de zogeheten QT-tijd) is hierbij verlengd. Echter, niet bij alle mensen met LQTS zijn afwijkingen op het ECG te herkennen. Een normaal ECG sluit de aanleg voor LQTS dus niet uit. De **afwijkingen** op het ECG zijn vaak duidelijker tijdens een inspanningsonderzoek of op een ECG dat wordt gemaakt tijdens liggen en weer opstaan.



## Behandeling

Klachten van LQTS kunnen over het algemeen goed worden voorkomen door behandeling met **medicijnen** en leefstijladviezen. Als LQTS niet wordt behandeld, kan het een **ernstige ziekte** zijn. Als bekend is dat iemand LQTS heeft of de erfelijke aanleg hiervoor, kan een behandeling worden geadviseerd om **ernstige hartritme-stoornissen** te voorkomen.

**De behandeling wordt afgestemd op het type LQTS en de uitslagen van het cardiologisch onderzoek.**

Meestal worden medicijnen (bèta-blokkers) voorgeschreven. Het is belangrijk dat de medicijnen volgens voorschrift worden ingenomen, zodat ernstige hartritme-stoornissen kunnen worden voorkomen. Daarnaast is het belangrijk dat bepaalde medicijnen worden vermeden, omdat deze de kans op hartritme-stoornissen juist vergroten. Van de cardioloog ontvangt u een lijst hierover. Meestal worden ook bepaalde **leefregels** geadviseerd, die vaak afhankelijk zijn van het type LQTS.

# Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

LQTS is een erfelijke ziekte. Om een erfelijke oorzaak vast te stellen, kan **erfelijkheidsonderzoek** worden gedaan. Bij ongeveer 80% van de mensen met LQTS wordt bij DNA-onderzoek de erfelijke oorzaak (mutatie) voor LQTS gevonden.

## Er wordt wel een mutatie gevonden die het LQTS veroorzaakt

Wanneer de erfelijke oorzaak in het **DNA** wordt gevonden bij DNA-onderzoek (klasse 5 mutatie), kunnen naaste **familieleden** (kinderen, broers en/of zussen en ouders) voorspellend genetisch onderzoek laten doen. Zij hebben dan **50% kans** om drager te zijn van de mutatie die LQTS veroorzaakt. Dit geldt voor zonen en dochters. Klachten van LQTS ontstaan vaak al op de **kinderleeftijd**. Kinderen van patiënten met LQTS of van mensen die drager zijn van een mutatie die LQTS veroorzaakt, kunnen onderzocht worden op de erfelijke oorzaak voor het LQTS vanaf de **geboorte** (voorspellend genetisch onderzoek op kindereleeftijd).

Familieleden die ook drager zijn van de mutatie (verandering in het DNA) die LQTS veroorzaakt, wordt geadviseerd zich regelmatig (eenmaal in de 1 tot 2 jaar) **cardiologisch** te laten onderzoeken. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans om LQTS te ontwikkelen. Zij hoeven zich dus niet door een cardioloog te laten controleren. Ook kan diegene de mutatie dan niet aan zijn of haar kinderen hebben doorgegeven. Kinderen van LQTS patiënten of van dragers van een LQTS mutatie hebben een **verhoogde kans** om klachten van LQTS te krijgen in de loop van hun leven.

**De symptomen bij LQTS beginnen meestal in de jeugd. Bij type 1 kunnen de symptomen al rond het 4e jaar beginnen, bij type 2 rond het 6e jaar en bij type 3 rond het 8e jaar.** In families waarin de mutatie bekend is, wordt voorspellend genetisch onderzoek geadviseerd voordat eventuele klachten kunnen optreden. Wanneer dit is, hangt af van het type LQTS. In families waarin de mutatie niet bekend is, kan enkele weken na de **geboorte** een electrocardiogram (ECG of hartfilmpje) worden gemaakt.

## Er wordt geen mutatie gevonden die het LQTS veroorzaakt

Als geen erfelijke oorzaak voor LQTS in het DNA wordt gevonden, is de ziekte nog steeds **erfelijk**. Dat betekent dat naaste familieleden nog steeds een **verhoogd risico** hebben om de ziekte te ontwikkelen. Naaste familieleden kunnen zich cardiologisch laten onderzoeken op aanwezigheid op LQTS (voorspellend cardiologisch **onderzoek**). Dit moet regelmatig worden herhaald, omdat LQTS in de loop van het leven tot uiting kan komen.

## Er wordt een mutatie met onbekende betekenis gevonden

Wanneer onzeker is dat de gevonden mutatie LQTS kan veroorzaken, hebben naaste familieleden **nog steeds een verhoogd risico** om het LQTS te hebben of te ontwikkelen. Afhankelijk van het type mutatie dat wordt gevonden, geeft de arts of genetisch consultant een advies voor familieleden. Dit kan bestaan uit **cardiologische controles** of uit een combinatie van cardiologisch- en genetisch onderzoek.

## Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Kinderen van LQTS patiënten of van personen met een LQTS mutatie hebben een **verhoogde kans** om klachten van LQTS te krijgen in de loop van hun leven. De symptomen bij LQTS beginnen meestal in de jeugd. Bij type 1 kunnen de symptomen al rond het 4e jaar beginnen, bij type 2 rond het 6e jaar en bij type 3 rond het 8e jaar. In families waarin de mutatie bekend is, wordt voorspellend genetisch onderzoek geadviseerd voordat eventuele klachten kunnen optreden. Wanneer dit is, hangt af van het type LQTS. In families waarin de mutatie niet bekend is, kan enkele weken na de **geboorte** een electrocardiogram (ECG of hartfilmpje) worden gemaakt.