

## Het lange QT syndroom (LQTS)

### Inleiding

U of één van uw familieleden staat onder behandeling van een cardioloog. Deze heeft vastgesteld dat er sprake is van (een verdenking op) 'het lange QT syndroom'. In het vervolg van deze brochure gebruiken we de afkorting LQTS.

In deze brochure zijn de belangrijkste aspecten van LQTS beschreven, waaronder de rol die erfelijkheid bij het ontstaan van LQTS speelt. Dit betekent dat de diagnose LQTS niet alleen voor u gevolgen heeft, maar dat ook uw familieleden de ziekte in aanleg kunnen hebben. Mogelijk kunnen zij hierdoor in de loop van hun leven ook (verschijnselen van) LQTS krijgen of hebben zij die al gehad.

Door eerstegraads verwanten (ouders, broers, zussen en kinderen) te onderzoeken op LQTS kan in een vroeg stadium worden vastgesteld of deze personen (de aanleg voor) LQTS hebben. Is dit laatste het geval dan kan / kunnen:

- Zo nodig een behandeling worden gestart
- Regelmatig controle plaatsvinden door een cardioloog
- Leefstijladviezen gegeven worden

Behandeling en controle zijn erop gericht om de kans op nadelige gevolgen bij mensen met (een aanleg voor) LQTS zo klein mogelijk te houden.

### LQTS

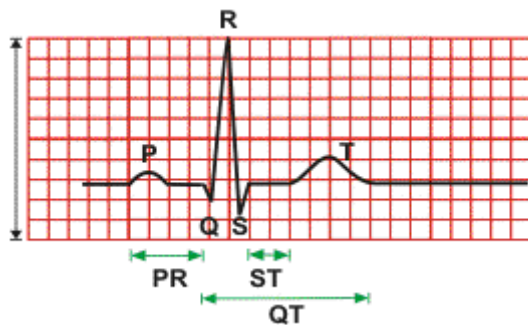
Het LQTS (ook wel Romano-Ward syndroom genoemd, naar de artsen die dit voor het eerst hebben beschreven) is een erfelijke afwijking van de elektrische functie van het hart.

Het elektrocardiogram (ECG/ hartfilm) is een getekende weergave van de elektrische activiteit van het hart in tijd (zie onderstaand figuur). Bij mensen met het LQTS is de verstoorde elektrische activiteit van het hart (meestal) te herkennen op het ECG.

### Wat is te zien op het hartfilmpje bij LQTS ?

Op het hartfilmpje (ECG) wordt de elektrische activiteit zichtbaar. Bij LQTS zijn die elektrische prikkels verstoord en dit is meestal zichtbaar op het ECG.

De pieken en dalen op een hartfilmpje worden aangeduid met de hoofdletters P, Q, R, S en T.



De weergave van de elektrische prikkel die de hartkamers laat samentrekken is het QRS-complex. De QT-tijd is de ontspanningsfase van het hart.

Bij LQTS is er meestal een verlengde QT-tijd te zien op het hartfilmpje. Vandaar de naam lange QT-syndroom.

Soms is bij familieleden zonder symptomen maar met de aanleg voor LQTS de afwijking moeilijk of (nog) niet te zien en geeft het ECG dus geen uitsluitsel of diegene LQTS heeft. Dan is DNA-onderzoek nodig (zie later).

### De oorzaak van LQTS

LQTS is een erfelijke aandoening. LQTS kan veroorzaakt worden door fouten in de aanleg van bepaalde kanaaltjes in de hartspiercellen, de ionkanalen. Deze kanaaltjes zorgen ervoor dat bijvoorbeeld natrium of kalium de hartspiercellen in- of uit kunnen. Het goed verlopen van het in- en uitstromen van deze stoffen is van belang voor een goede elektrische activiteit van het hart. Als er afwijkingen bestaan in de aanleg van deze kanalen, kunnen de hieronder genoemde ziekteverschijnselen optreden.

### Ziekteverschijnselen van LQTS

#### Hartkloppingen (ritmestoornissen)

Het hart kan wel eens een slag overslaan, maar meestal merkt de patiënt dit nauwelijks. Soms kan het hart 'op hol slaan'. Extra hartslagen en / of het overslaan van het hart worden ook wel 'hartkloppingen' genoemd. Hartkloppingen geven soms een gevoel van 'roffels' of 'fladderen' in de borst of in het maaggebied. Soms kan het ook in de keel of het hoofd gevoeld worden. Ernstige hartritmestoornissen kunnen duizeligheid veroorzaken of zelfs leiden tot wegrakingen (= flauwvallen) of een acute hartstilstand (= plotse dood). Hartkloppingen worden veroorzaakt door ritmestoornissen waardoor het hart te snel slaat (tachycardie) of juist te langzaam (bradycardie).

#### Duizeligheid en/of wegrakingen

Deze verschijnselen treden vaak op bij stress, emoties, harde geluiden, schrik of lichamelijke inspanning. In sommige families treden de verschijnselen juist op tijdens de slaap of in rust. Deze verschijnselen treden op doordat in alle genoemde gevallen het hartritme op dat moment sterk afwijkend is. In het uiterste geval kan door een sterk afwijkend hartritme een plotse dood optreden.

*LQTS type 1, 2 en 3*

Er bestaan verschillende typen LQTS waarvan drie typen het meest voorkomen:

- LQTS type 1: mensen hebben voornamelijk klachten tijdens inspanning, bijvoorbeeld bij sporten of zwemmen.
- LQTS type 2: mensen hebben voornamelijk klachten bij schrik, bijvoorbeeld bij harde geluiden en emoties zoals kwaadheid. Vrouwen hebben vaker last tijdens de menstruatie.
- LQTS type 3: mensen hebben vooral 's nachts of in rust klachten, dus bij een wat tragere hartslag.

De ziekteverschijnselen veroorzaakt door LQTS beginnen meestal in de jeugd. Bij type 1 kunnen de verschijnselen al vanaf het 4e jaar of eerder beginnen, bij type 2 rond het 10e jaar en bij type 3 ontstaan de verschijnselen in de puberteit.

Naast deze 3 typen is er nog een aantal andere typen LQTS. Deze zijn zeer zeldzaam zijn en worden daarom niet verder in deze brochure genoemd.

## **De diagnose LQTS**

Als u met klachten via de huisarts bij de cardioloog komt, laat de cardioloog een aantal poliklinische onderzoeken doen om de oorzaak van uw klachten te achterhalen. Over onderstaande onderzoeken zijn aparte brochures beschikbaar. Deze zijn verkrijgbaar bij de afdeling Cardiologie van het UMCG.

### **Hartfilm - Elektrocardiogram (ECG)**

Hierbij worden met behulp van elektroden de elektrische signalen van het hart geregistreerd. De afwijkingen op het ECG bij mensen met LQTS zijn meestal heel kenmerkend. Soms zijn de afwijkingen heel gering. In een aantal gevallen (10-15%) worden geen afwijkingen op het ECG gezien, terwijl iemand toch de aanleg voor het LQTS heeft. Een normaal ECG sluit het LQTS dus niet uit.

### **Holter onderzoek (24-uurs ECG)**

Dit is een doorlopende registratie van het ECG gedurende 24 tot 48 uur, tijdens uw dagelijkse activiteiten. U noteert ondertussen uw activiteiten en eventuele klachten in een dagboek. Bij dit onderzoek kunnen ritmestoornissen opgespoord worden.

### **Inspannings- of fietstest**

Tijdens inspanning wordt een ECG gemaakt. Hierbij kunnen hartritmestoornissen optreden die op het ECG te zien zijn en die in rust niet optreden. Bij deze test worden ook het inspannend vermogen en het verloop van de bloeddruk geregistreerd.

## **Behandeling van het LQTS**

De behandeling van het LQTS kan bestaan uit:

### **Het vermijden van sommige medicijnen**

Alle mensen met LQTS of de aanleg voor LQTS moeten bepaalde medicijnen vermijden, omdat deze medicijnen de kans op hartritmestoornissen vergroten. U krijgt de lijst waarop deze medicijnen vermeld staan op het moment dat bekend is dat u (de aanleg voor) het LQTS heeft. Er

zijn dan altijd andere medicijnen die u voor dezelfde aandoening kunt gebruiken en die geen kwaad kunnen.

### **Medicijnen gebruiken**

Als behandeling nodig is, zal de cardioloog in de meeste gevallen zogenaamde bèta-blokkers voorschrijven. Voorbeelden hiervan zijn propranolol, metoprolol of atenolol. Deze medicijnen genezen het LQTS niet, maar onderdrukken de ziekteverschijnselen en voorkomen dat het hart op hol slaat. Plotseling stoppen met deze medicijnen kan het hartritme verstoren. De medicijnen mogen daarom niet gestaakt worden zonder overleg met de cardioloog. Bèta-blokkers kunnen bijwerkingen geven, vaak is in dat geval een andere beta-blokker beschikbaar die dit minder of niet geeft.

### **ICD of pacemaker**

Soms kan het nodig zijn om bij een patiënt een ICD (Implanteerbare Cardioverter Defibrillator) of een pacemaker te implanteren. Een ICD is een apparaat dat een interne elektrische schok afgeeft als er sprake is van een ernstige haritmestoornis. Op deze manier wordt het verstoorde hartritme hersteld en kan plotse dood worden voorkomen. Een pacemaker is een apparaat dat een intern elektrisch signaal afgeeft als het hartritme te langzaam wordt. Meer informatie over een ICD en een pacemaker kunt u lezen in brochures van de Nederlandse Hartstichting. U kunt deze opvragen via telefoonnummer 0900-3000300 of [www.hartstichting.nl](http://www.hartstichting.nl).

### **Controle (= Follow up)**

Als de diagnose is gesteld is het belangrijk dat de patiënt regelmatig voor controle bij de cardioloog komt. Dit is noodzakelijk om het individuele ziekteverloop te kunnen volgen en zo nodig de behandeling te kunnen aanpassen. Het verdere ziekteverloop is per patiënt verschillend.

### **Erfelijkheid van LQTS**

Zoals genoemd is LQTS een erfelijke aandoening die, op een zeer zeldzame vorm na, autosomaal dominant overerft. Dat wil zeggen dat een kind van iemand met de aandoening (ongeacht of dat een man of een vrouw is) 50% kans heeft op de aanleg voor dezelfde aandoening. Deze kans geldt voor elk kind, zowel jongen als meisje, opnieuw. In welke mate de verschijnselen naar voren komen is niet te voorspellen. Een deel van deze kinderen krijgt zelfs nooit klachten of verschijnselen. Iemand die de aanleg voor de aandoening niet heeft, kan die ook niet aan zijn of haar kinderen doorgeven.

### **DNA-onderzoek**

Bij DNA-onderzoek wordt onderzoek verricht naar een verandering in het erfelijk materiaal die LQTS kan veroorzaken. We kennen verschillende stukken erfelijk materiaal (genen) die een rol kunnen spelen bij het ontstaan van LQTS.

Een gen is opgebouwd uit DNA, de genen worden bekeken in het DNA laboratorium. Voor dit onderzoek is uw DNA nodig, waarvoor in de regel bloed moet worden afgenomen. Er worden 5 genen tegelijk onderzocht. Bij ongeveer driekwart van de mensen met LQTS wordt een aanleg gevonden. Het

onderzoek duurt ongeveer 3 maanden. Er kunnen vier uitslagen zijn:

1. de aanleg voor LQTS wordt gevonden (klasse 5 variatie of pathogene mutatie);
2. er wordt een verandering gevonden die waarschijnlijk de verklaring is voor LQTS maar waarvan op dat moment dit nog niet 100% zeker is (klasse 4 variatie);
3. er wordt een verandering gevonden waarvan de betekenis nog onduidelijk is (klasse 3 variatie);
4. er wordt niets gevonden (klasse 1 en 2 variaties worden niet in de uitslag vermeld door het lab omdat ze geen klinische gevolgen hebben)

Als er geen veranderingen in het DNA worden gevonden, kan in sommige gevallen het onderzoek worden uitgebreid naar 50 genen (ritmepanel AMC). Dit wordt vooral gedaan als er meerdere aangedane familieleden blijken te zijn.

Het LQTS kan, ook als er geen aanleg gevonden wordt bij iemand met symptomen, toch nog erfelijk zijn; de verandering zit dan mogelijk in een ander gen dat wij nog niet kennen of kunnen onderzoeken.

Soms veranderen de inzichten over de betekenis van een gevonden variatie en kan daardoor de classificatie veranderen (bijvoorbeeld van klasse 3 naar 4 of andersom) wat mogelijk tot nieuwe adviezen leidt. U wordt hier dan per brief van op de hoogte gesteld.

DNA-onderzoek wordt in eerste instantie gedaan bij iemand die zelf LQTS heeft. Pas als er bij deze persoon een (waarschijnlijke) aanleg voor LQTS gevonden wordt, komen andere familieleden in aanmerking voor DNA-onderzoek naar deze aanleg, al dan niet in combinatie met cardiologisch onderzoek. Aan het doen van DNA onderzoek / cardiologisch onderzoek bij gezonde personen zitten voor- en nadelen. Er vindt daarom altijd eerst op de polikliniek Klinische Genetica of polikliniek Erfelijke Hartziekten een gesprek plaats met deze persoon om informatie over LQTS en de gevolgen van onderzoek te bespreken.

#### Presymptomatisch onderzoek

In families waarbij de aanleg voor LQTS bekend is, kan bij familieleden nagekeken worden of zij ook drager zijn van de in de familie voorkomende aanleg voor LQTS. Er wordt hiervoor bloed afgenomen voor DNA-onderzoek. Na ongeveer 4 weken volgt de uitslag. Dit heet presymptomatisch onderzoek (onderzoek wanneer iemand nog geen klachten / verschijnselen heeft). Dit onderzoek kan ook worden verricht bij kinderen. Het bepalen van het juiste tijdstip gebeurt altijd in overleg met de klinisch geneticus, genetisch consulent, de (kinder)cardioloog en eventueel de medisch maatschappelijk medewerker.

In families waarin een verandering in een gen is gevonden waarvan op dat moment nog niet zeker is of het de oorzaak is voor LQTS, wordt vaak zowel DNA-onderzoek als cardiologisch onderzoek geadviseerd. Onderzoek bij familieleden kan dan meer duidelijkheid geven over de precieze betekenis van de gevonden verandering in een gen. In families waarin de aanleg helemaal niet bekend is, kan (alleen) cardiologisch onderzoek worden aangeboden.

Als een familielid de aanleg wel heeft, is het meestal niet te voorspellen in welke mate de ziekteverschijnselen zullen optreden en dus hoe ernstig de aandoening zal zijn. Het volgende is mogelijk:

- Er ontstaan verschijnselen en de persoon krijgt LQTS, zonder dat een beginleeftijd of de ernst van de aandoening te voorspellen is.
- Er ontstaan verschijnselen die zo gering zijn dat ze slechts met moeite op te sporen zijn en die geen klachten veroorzaken. Eigenlijk mag je dan niet spreken van LQTS, maar van het hebben van de aanleg.
- Er ontstaan geen verschijnselen.

Als in de familie de diagnose LQTS met zekerheid gesteld is, maar er is geen variatie in het DNA gevonden die de aanleg verklaart, kan bij familieleden door cardiologisch onderzoek, een ECG, inspanningstest en/of 24-uurs onderzoek, worden nagegaan of zij verschijnselen hebben.

Ongeveer 50% van de mensen met de erfelijke aanleg voor het LQTS krijgt daadwerkelijk verschijnselen. De mate waarin verschijnselen van het LQTS optreden, kan enorm verschillen, zelfs binnen een familie.

### **Psychosociale ondersteuning**

Het hebben en (kunnen) doorgeven van een erfelijke aandoening als LQTS, het opvoeden van kinderen met de aanleg voor deze ziekte en het feit dat soms familieleden hieraan zijn overleden, kan leiden tot spanningen en veel vragen. Aan de polikliniek Klinische Genetica en de polikliniek Erfelijke Hartziekten is een aantal psychosociaal medewerkers verbonden, die u kunnen begeleiden bij het omgaan en leven met een erfelijke (hart) ziekte. Daarnaast zijn er medewerkers die u goed kunnen informeren over erfelijke ziekten zoals LQTS. Aarzelt u niet om met een medewerker contact op te nemen als u met vragen zit.

### **Erfelijkheidsvoorlichting**

Zoals eerder genoemd is LQTS erfelijk. De afdeling Klinische Genetica van het UMCG kan u informeren over gezondheidsrisico's op het gebied van erfelijke ziekten, bijvoorbeeld als er sprake is van LQTS. De afdeling werkt hierbij samen met cardiologen. U kunt bij de afdeling Klinische Genetica terecht voor:

- Informatie over gezondheidsrisico's op het gebied van LQTS.
- Uitleg over de rol van erfelijkheid binnen één familie bij het ontwikkelen van LQTS.
- Uitleg over het herhalingsrisico op LQTS voor het nageslacht en wat de eventuele consequenties zijn voor een zwangerschap.
- Een analyse van de familiegeschiedenis, het adviseren van geschikte (genetische) onderzoeken en het interpreteren van de resultaten daarvan.
- Psychosociale steun om u te helpen bij het omgaan met de kans op het hebben van LQTS of een verhoogd risico op een kind met LQTS.

### **Algemene adviezen**

Als de cardioloog LQTS heeft vastgesteld, betekent dit dat u uw levensstijl in meer of mindere mate moet aanpassen. Onderstaande adviezen (op alfabetische volgorde) kunnen u daarbij wellicht helpen.

- Autorijden**

Als u LQTS heeft, mag u een auto besturen. Als u ernstige complicaties heeft, zoals hartritmestoornissen, wegraken of ernstig hartfalen, mag u geen auto besturen. Iemand bij wie een ICD is geplaatst of van wie de geplaatste ICD is afgegaan mag een bepaalde periode niet autorijden. Meer informatie hierover kunt u vinden in de brochure *Implanteerbare Cardioverter Defibrillator (ICD)* van de Nederlandse Hartstichting.
- Inspanning**

Patiënten met het LQTS mogen zich lichamelijk inspannen, zolang dit geen ziekteverschijnselen veroorzaakt. Inspanning moet dus direct worden gestaakt als zich symptomen zoals duizeligheid of hartkloppingen voordoen. Als iemand zich op een gemiddeld niveau inspannt, zijn geen moeilijkheden te verwachten. In het algemeen worden topspanningen, competitiesport (inspanning gepaard gaand met emotie) en sporten met een grote krachtinspanning in korte tijd, zoals gewichtheffen, afgeraden. Inspanning kan verschijnselen uitlokken. Bij deelname aan wedstrijdsport is het verstandig medisch advies te vragen.
- Verzekeringen**

Zoals bij veel hartaandoeningen valt het te verwachten, dat iemand met verschijnselen van LQTS bij het afsluiten van bijvoorbeeld een levensverzekering of particuliere arbeidsongeschiktheidsverzekering niet meteen geaccepteerd zal worden.. Ook kunnen de premies hoger zijn dan voor mensen zonder deze ziekte. Voor meer informatie kunt u terecht op onze website en bij de psychosociaal medewerkers.
- Roken**

Hoewel het roken van sigaretten geen directe relatie heeft met het LQTS, wordt roken afgeraden. Roken is slecht voor de gezondheid en vergroot de kans op vernauwingen van de kransslagaderen.
- Vakantie en reizen**

Voordat u op reis gaat is het verstandig met de cardioloog te overleggen. Bij reizen naar het buitenland wordt ook aangeraden om informatie bij een reisbureau in te winnen voor wat betreft de wijze van verzekering en de gezondheidszorg in het te bezoeken land.

Voor meer informatie over vakantie en reizen kunt u terecht bij de informatielijn van de Nederlandse Hartstichting, telefoon 0900 3000 300 en [www.hartstichting.nl](http://www.hartstichting.nl).
- Zwangerschap en bevalling**

Bij zwangere vrouwen met LQTS verloopt de zwangerschap meestal zonder problemen; bij de bevalling worden iets vaker problemen gezien. Tijdens de zwangerschap wordt een vrouw vaker gecontroleerd door de cardioloog. De bevalling moet in ziekenhuis plaatsvinden. Wanneer een zwangere vrouw tijdens de zwangerschap een bèta-blokker gebruikt, moet het kind na geboorte 24 uur geobserveerd worden omdat een trage hartslag, lage bloeddruk en een laag bloedsuikergehalte kunnen optreden. Er is een aantal medicijnen voor het LQTS die niet bewezen veilig zijn voor het ongeboren kind. In dit geval, maar ook als u andere

medicijnen gebruikt, is het raadzaam om dit tijdig te bespreken met de cardioloog of gynaecoloog in verband met eventuele nadelige gevolgen voor het kind.

### **Vragen**

Als u na het lezen van deze brochure vragen heeft, kunt u op werkdagen tussen 9.00-16.30 uur contact opnemen met een medewerker van de afdeling Klinische Genetica. Het telefoonnummer is (050) 361 72 29.

[www.genetica.umcg.nl](http://www.genetica.umcg.nl) en [www.hart-erfelijkheid.nl](http://www.hart-erfelijkheid.nl)

Voor meer informatie over erfelijke hartafwijkingen en de afdeling Klinische Genetica (UMCG)

### **Aanvullende informatie**

Bij de onderstaande instanties kunt u terecht voor aanvullende of interessante informatie.

#### **Patiëntenvereniging – [www.hartenvaatgroep.nl](http://www.hartenvaatgroep.nl)**

De diagnosegroep Erfelijke hartaandoeningen is een onderdeel van de Hart&Vaatgroep, een patiëntenvereniging voor mensen met een hartaandoening en hun naasten.

**Nederlandse Hartstichting** - [www.hartstichting.nl](http://www.hartstichting.nl)

**VSOP Erfolijn** - [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

**Erfocentrum** - [www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl)

**Welder** - [www.wijzermetwelder.nl](http://www.wijzermetwelder.nl)

Welder is een landelijk, onafhankelijk kenniscentrum dat zich bezighoudt met werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.