



# PÄRILIK PIKA QT SÜNDROOM

ORPHA: 768 OMIM #613688

## Esinemissagedus

Päriliku pika QT sündroomi kõige levinum vorm esineb ligikaudu 1:2500 sündinul. Teised haiguse vormid on äärmiselt haruldased.

## Ülevaade

Pärilik pika QT sündroom on geneetiline südame elektrofüsioloogiline häire, mida iseloomustab elektrokardiogrammil (EKG) QT-aja pikenemine ning T-saki anomaaliad. Võimalik on ka vatsakeste fibrillatsiooni teke ning sellest tulenev kardiaalne äkksurm, mis võib olla haiguse esmaavaldumiseks. Pika QT sündroom jaotatakse 13 alavormi, millel on erinev fenotüüp (kliiniline pilt) ning haigust põhjustav geenimuutus.

## Tekkepõhjused

Pärilik pika QT sündroom tekib peamiselt mutatsioonide tõttu geenides, mis kodeerivad südame ioonkanalite alaühikuid või nende tööd reguleerivaid valke. Muutused geenides, mis kodeerivad südame kaaliumi- ja naatriumkanaleid (*KCNQ1*, 11p15.5-p15.4; *KCNH2*, 7q36.1; *SCN5A*, 3p22.2), põhjustavad haigust läbi repolarisatsiooni ja aktsioonipotentsiaali kestuse pikendamise. Kõige levinum sündroomi variant on seotud *KCNQ1* geeni muutusega.

Tabel 1. Pika QT sündroom: fenotüüpide korrelatsioonid geenide kaupa. GeneReviews, modifitseeritud 2025.

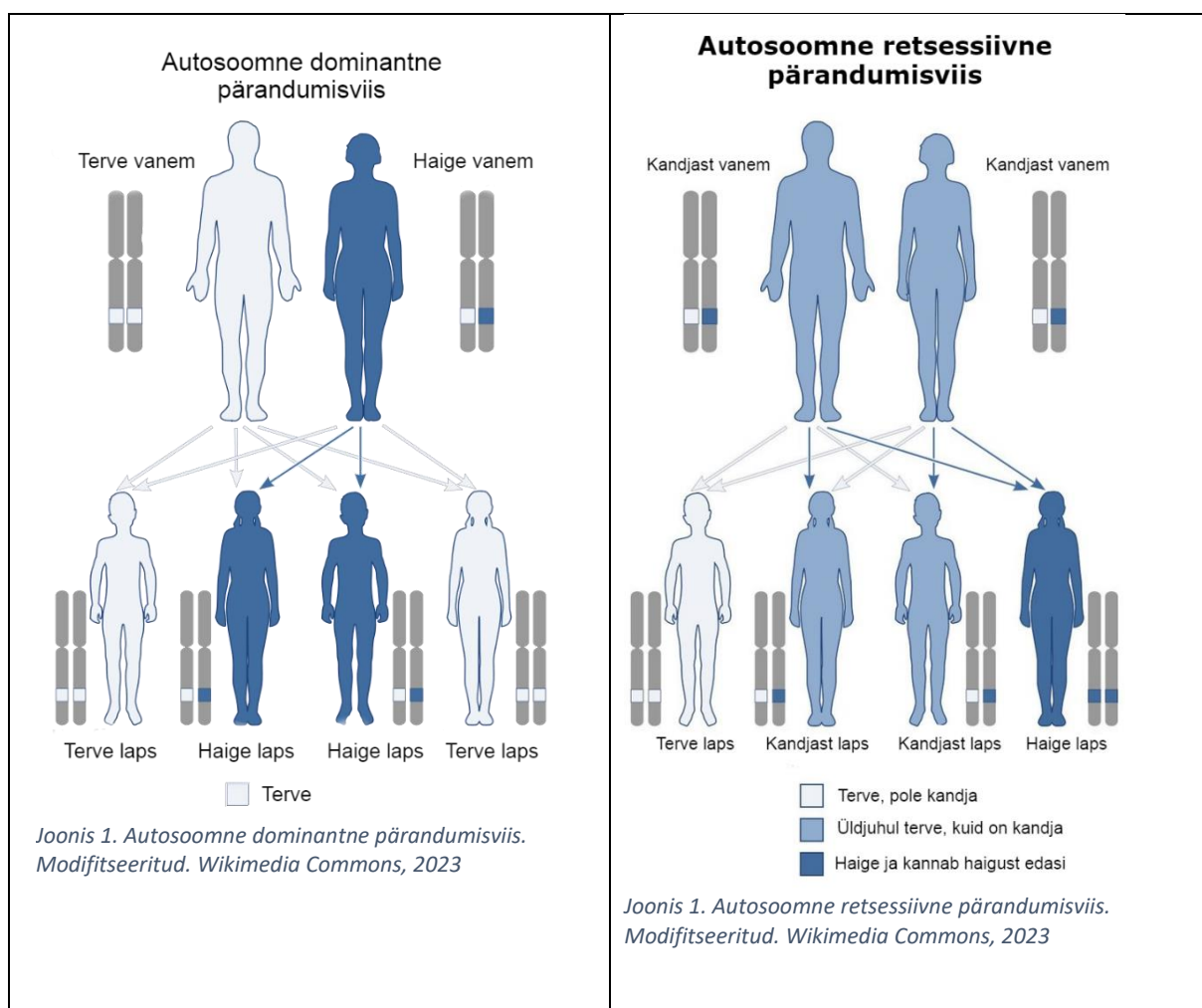
Geen	Keskmine QTc	ST ja T saki morfoloogia	Kõik kardiaalsed sündmused	Sünkoop (minestus)	Kardiaalne äkksurm	Kardiaalse sündmuse vallandaja
<i>KCNH2</i>	480 ms	Kahesõlmeline T-sakk, kahefaasiline T-sakk, madalpingeline T-saki alternans	49%	36%	5%	Auditoorsed stiimulid, emotsioonid, treening, uni
<i>KCNQ1</i>	480 ms	Laialdase põhjaga T-sakk	44%	37%	3%	Treening, füüsiline koormus, emotsioonid
<i>SCN5A</i>	474 ms	Pikk ST, kõrge amplituudiga kitsas T-sakk	41%	23%	9%	Uni

## Kliiniline pilt

Sümptomite raskusaste varieerub ja sõltub mutatsiooni tüübist, mõnikord võib haigus kulgeda ka asümptomaatiliselt. Kõige sagedasemaks sümptomiks on süngoopilised (minestamise) episoodid, mis võivad viia südame seiskumise ja äkksurmani, ning EKG kõrvalekalded: QT-intervalli pikenedamine ja T-saki kõrvalekalded. Arvestades sündroomi iseloomulikke tunnuseid, ei tekita tüüpilised juhtumid arstidele diagnostilisi raskusi.

## Pärandumine

Peamiselt pärandub haigus edasi autosoom-dominantselt (joonis 1), mis tähendab, et kui ühel vanematest on olemas haigust põhjustav muutus, on 50% tõenäosusega pärandub muutus edasi lapsele. Võimalik on ka autosoom-retsessiivne pärandumisviis, mis eeldab muutuse pärimist mõlemalt vanemalt.



## Jälgimine ja ravi

Haiguse jälgimine algab eelkõige patsiendi elustiili kohandamisest – loobuma peaks võistlusspordist ning ettevaatlik tuleb olla ujumisega. Samuti peaks hoiduma ootamatutest ja tugevatest helidest (eriti une ajal), nagu äratuskellad. Vältima peaks ka QT aega pikendavaid ravimeid.

Kui vastunäidustusi ei esine, algab ravi alati beetablokaatoritega. Kui patsient kogeb hoolimata täisdoseeritud beetablokaatoritest minestushoogusid, tuleb viivitamatult kaaluda vasakpoolsete südame sümpaatiliste närvide denervatsiooni. Kui viimase kahe kombineeriv kaitse pole siiski piisav, võib kaaluda ka implanteeritava kardioverter-defibrillaatori (ICD) paigaldamist, eriti kõrge riskiga patsientidel. Lõplik ravivalik sõltub siiski individuaalsetest teguritest – geneetilise muutuse tüübist, vanusest, kliinilisest ajaloost.

### **Prognosis**

Enamik õigesti diagnoositud ja ravitud patsientide prognosis on üldjuhul hea, kui jälgitakse ravi- ja elustiilisoovitusi. Suurema riskiga on patsiendid, kellel esineb väga pikk QT-aeg, korduvad minestushoogud hoolimata ravist või eluohtlikud rütmihäired. Halvem prognosis on ka patsientidel, kelle haigus on seotud keerukamate geneetiliste muutustega, mis võivad vähendada ravivastust.

### **Kasutatud kirjandus**

OrphaNet:

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/768?name=Familial%20long%20QT%20syndrome&mode=name>

OMIM:

<https://www.omim.org/entry/613688n>

GeneReviews:

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1129/#rws.Clinical\\_Characteristics\\_of\\_Long\\_QT](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1129/#rws.Clinical_Characteristics_of_Long_QT)