

Prof. dr hab. n. med. Piotr Kułakowski
Redaktor Naczelny *Kardiologii Polskiej*

Szanowny Panie Profesorze,

W sierpniowym numerze *Kardiologii Polskiej* ukazał się interesujący opis przypadku zawału serca bez przewężeń w tętnicach wieńcowych u pacjentki z głuchotą wrodzoną i wydłużeniem odstępu QT (Wójcik T, Kobusiak-Prokopowicz M, Ściborski K, Mysiak A. Zawał serca bez przewężeń w tętnicach wieńcowych u pacjentki z zespołem Jervella i Lange-Nielsena — dylematy diagnostyczne. *Kardiol Pol*, 2011; 69, 8: 830–832).

Wydłużenie odstępu QT u osoby głuchej rzeczywiście nasuwa rozpoznanie zespołu Jervella i Lange-Nielsena (JL-N), który jest spowodowany mutacjami genów kodujących białka kanału potasowego I_{ks} : podjednostki α (*KCNQ1*) jak w zespole wydłużonego QT typu 1 (LQT1) lub podjednostki β tego kanału (*KCNE1*) jak w LQT5. Ekspresja kanałów potasowych ma miejsce nie tylko w kardiomiocytach, ale również w komórkach ucha środkowego. Zespół JL-N występuje bardzo rzadko (mniej niż 1% chorych z LQTS), dziedziczny się recesywnie i cechuje się bardzo groźnym przebiegiem. W niektórych przypadkach heterozygoty (bez niedosłuchu!) mają nieznacznie wydłużony odstęp QT. U homozygot natomiast stwierdza się głuchotę i LQTS o ciężkim przebiegu, z wydłużeniem QT znacznego stopnia (średnio 0,548–0,592 s), wczesnej ekspresji oraz wysokim ryzyku nagłego zgonu [1, 2].

U opisanej chorej występowały omdlenia, jednak ze względu na wiek, płeć i nieznacznie wydłużony QT można sądzić, że jeżeli rzeczywiście jest ona nosicielką mutacji w genie *KCNQ1* lub *KCNE1*, to nie należy do grupy najwyższego ryzyka. Najbardziej zagrożony byłby jej 38-letni syn i 15-letni wnuk (niedosłuch) oraz siostrzeniec. Ze względu na to, że badania genetyczne praktycznie nie są w Polsce dostępne, proponowałabym skierować ich na EKG. W wypadku stwierdzenia wydłużonego odstępu QT, nawet bez potwierdzenia w badaniu genetycznym, powinno się zastosować leczenie β -adrenolitykiem.

Łączę wyrazy szacunku

Dr hab. n. med. Elżbieta Katarzyna Biernacka
Prof. nadzw. w Instytucie Kardiologii w Warszawie

Piśmiennictwo

1. Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L et al. The Jervell and Lange-Nielsen syndrome: natural history, molecular basis, and clinical outcome. *Circulation*, 2006; 113: 783–790.
2. Bieganowska K, Miszczak-Knecht M, Rękawek J. Wrodzony zespół wydłużonego QT z głuchotą — zespół Jervella i Lange-Nielsena. *Folia Cardiol*, 2005; 12: 520–526.

Odpowiedź

Dr hab. n. med. Elżbieta Katarzyna Biernacka
Prof. nadzw. w Instytucie Kardiologii w Warszawie

Szanowna Pani Profesor,

W imieniu wszystkich autorów bardzo dziękuję za wnikliwą recenzję naszego artykułu. Chcielibyśmy podkreślić, że mimo utrudnionego dostępu do badań genetycznych w Polsce obecnym w kraju członkom rodziny (część rodziny przebywa

za granicą) pobrano krew w celu wykonania w późniejszym terminie badań genetycznych. Wykonano również EKG oraz wydano skierowania do Poradni Kardiologicznej, pod której opieką pozostają.

Z poważaniem
Tomasz Wójcik