

Zmienność załamków T w zespole długiego QT

T-wave variability in the long QT syndrome

Agnieszka Ziencuk¹, Piotr Potaż², Lucyna Morzuch³, Joanna Kwiatkowska²

¹ Klinika Kardiologii i Elektroterapii Serca, Akademia Medyczna, Gdańsk

² Klinika Kardiologii Dziecięcej, Akademia Medyczna, Gdańsk

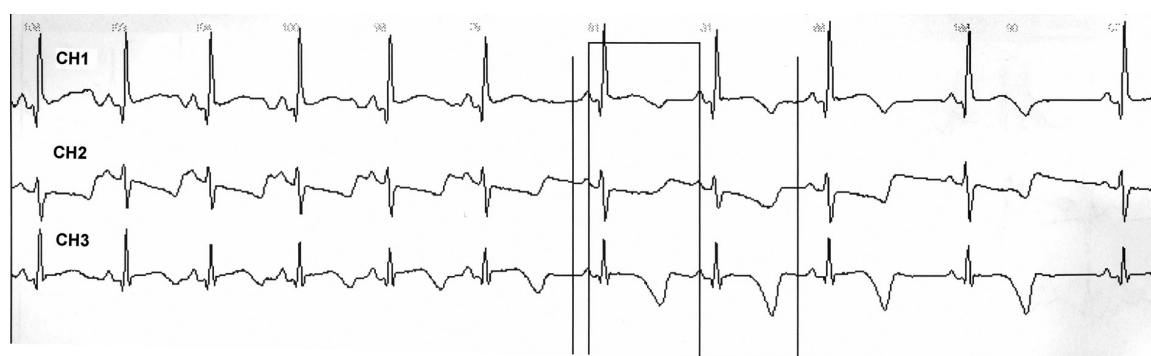
³ Katedra i Zakład Biologii i Genetyki, Akademia Medyczna, Gdańsk

Kardiol Pol 2008; 66: 995-996

Przedstawiamy elektrokardiogramy wykonane u 5-letniego chłopca z zespołem długiego QT (LQTS) [1]. Rozpoznanie LQTS zostało potwierdzone u chłopca i jego matki za pomocą badania genetycznego, które wykazało obecność mutacji G314S w genie *KCNQ1* kodującym kanał potasowy przewodzący prąd repolaryzacji I_{Ks} (opóźniony wolny prostowniczy prąd potasowy). Wynik badania genetycznego pozwolił zatem na rozpoznanie typu 1 zespołu długiego QT (LQT1). U chłopca, od 9. miesiąca życia leczonego beta-blokerem w dawce dostosowywanej do masy ciała, nie występowały omdlenia, zapaści ani uchwytne klinicznie arytmie. W kolejnych badaniach EKG i rejestracjach holterowskich obserwowano wydłużenie QTc, zwykle do 480–520 ms, a w 5. roku życia do 540 ms. Zarówno w EKG stacjonarnym, jak i w rejestracji holterowskiej wykonanych w 5. roku życia obserwowano zmienność załamków T [2], zarówno ich amplitudy, jak i kształtu, oraz zmienny czas trwania odstępu QT w kolejnych ewolucjach (Ryciny 1 i 2.).

Wyjaśnienia wymaga genetyczne tło obserwowanych zaburzeń repolaryzacji. Mutacja G314S powoduje zamianę

glicyny na serynę w pozycji 314, która znajduje się w tzw. otworze (ang. *pore region*) kanału potasowego I_{Ks}. W opublikowanej niedawno analizie 600 chorych z LQT1 wykazano, że lokalizacja mutacji w obrębie genu *KCNQ1* jest ważnym czynnikiem rokowniczym – mutacje powodujące zmianę sekwencji aminokwasów w segmentach przezbłonowych, w tym także w otworze kanału I_{Ks}, wiążą się z 2-krotnie większym ryzykiem wystąpienia omdleń lub nagłej śmierci sercowej niż zmiany zlokalizowane w części C-terminalnej [3]. Co więcej, znaczenie rokownicze ma również stopień dysfunkcji kanału I_{Ks} – mutacje wywołujące efekt dominująco-negatywny, czyli powodujące >50% redukcję prądu I_{Ks}, ponad 2-krotnie zwiększają ryzyko wystąpienia objawów LQTS [3]. Taki właśnie dominująco-negatywny efekt wykazano dla mutacji G314S [4]. Warto również wspomnieć, że LQT1 charakteryzuje się najlepszą odpowiedzią na beta-blokery spośród wszystkich typów LQTS, ale wiąże się także z podwyższonym ryzykiem zdarzeń sercowych, w tym zgonu, u chłopców przed okresem dojrzewania [5, 6].



Rycina 1. Zmienność załamków T w badaniu holterowskim (godz. 17.13, spacer)

Adres do korespondencji:

dr n. med. Agnieszka Ziencuk, Klinika Kardiologii i Elektroterapii Serca, Akademia Medyczna, ul. Dębinki 7, 80-211 Gdańsk, tel.: +48 58 349 39 18, faks: +48 58 349 39 20, email: agzien@amg.gda.pl

Praca finansowana ze środków Komitetu Badań Naukowych, grant nr 2 P05B 098 26.



Rycina 2. EKG standardowy

Pytania do pani prof. Barbary Dąbrowskiej: Jaki jest mechanizm występowania zmienności załamków T w zespole wydłużonego QT? W jaki sposób można wytłumaczyć związek pomiędzy powyższym zjawiskiem a występowaniem zagrożających życiu komorowych zaburzeń rytmu serca?

Piśmiennictwo

- Schwartz PJ, Moss AJ, Vincent GM, et al. Diagnostic criteria for the long QT syndrome. An update. *Circulation* 1993; 88: 782-4.
- Zareba W, Bayes de Luna A. QT dynamics and variability. *Ann Noninvasive Electrocardiol* 2005; 10: 256-62.
- Moss AJ, Shimizu W, Wilde AA, et al. Clinical aspects of type-1 long-QT syndrome by location, coding type, and biophysical function of mutations involving the KCNQ1 gene. *Circulation* 2007; 115: 2481-9.
- Mohammad-Panah R, Demolombe S, Neyroud N, et al. Mutations in a dominant-negative isoform correlate with phenotype in inherited cardiac arrhythmias. *Am J Hum Genet* 1999; 64: 1015-23.
- Priori SG, Napolitano C, Schwartz PJ, et al. Association of long QT syndrome loci and cardiac events among patients treated with betablockers. *JAMA* 2004; 292: 1341-4.
- Priori SG, Schwartz PJ, Napolitano C, et al. Risk stratification in the long-QT syndrome. *N Engl J Med* 2003; 348: 1866-74.