



# ***Short QT Syndrome***

***ЈЗУ Завод за кардиоваскуларни заболувања Св. Стефан - Охрид***

***Клиника за кардиологија при Универзитетска болница Чапа, Истанбул, Турција (Март – Мај 2014)***

***Д-р Ангела Кумбароска***

***Датум на презентација: 30.06.2014***





## *Short QT Syndrome - SQTS*

-Конгенитално нарушување кое се карактеризира со краток QT интервал, краток атријален и вентрикуларен ефективен рефракторен период и со тоа склоност кон атријална и вентрикуларна фибрилација.

-асоциран со висока инциденца на ненадејна срцева смрт, синкопа и/или атријална фибрилација кај млади адулти и новородени



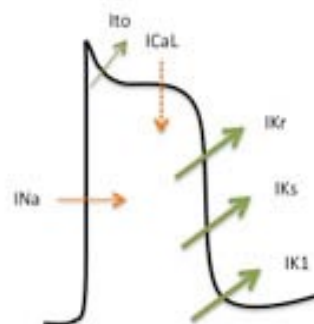
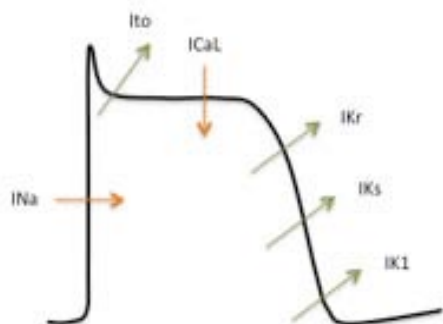


## Механизам

-Генетски хетерогена, опишани до сега се 5 подтипови кое корелираат со 7 мутации кај 5 различни гени кои кодираат различни јонски канали






-Според расположливите податоци SQTS е поврзан со мутации кои ја афектираат функцијата на јонските канали (хиперфункција на IKr -the 'rapid' delayed rectifier current, одговорна за спроведување на K-јоните надвор од срцевата клетка, и хипофункција на Ca-каналите одговорни за спроведување на спората струја кон внатре во клетката.

-Резултат на ова е скратување на реполаризациониот период и зголемување на трансмуралната дисперзија на реполаризација што ги објаснува главните карактеристики на овој синдром



Дисфункција на јонските  
каналы на срцевите клетки кај  
SQTs



	Gene	Current	Phenotype
SQT1	KCNH2	IKr	
SQT2	KCNQ1	IKs	
SQT3	KCNJ2	IK1	
SQT4	CACNA1C	ICaL	
SQT5	CACNB2B	ICaL	

Класификација на SQTS според  
генотипот

\* 4 од овие гени се среќаваат во  
етиологијата на long QT syndrome (со губење  
на функцијата на K-каналите)

-Во најголем дел од регистрираните фамилијарни случаи начинот на наследување е автозомно доминантен.

- Регистрирани се случаи каде не се најдени генски мутации – поле за понатамошно научно истражување



## Клиничка презентација

- Атријална фибрилација – треба да се земе предвид SQTS особено ако тоа е единствена презентација кај малди особи
- Синкопа
- Палпитации
- Cardiac arrest





# Дијагноза и ЕКГ карактеристики

-Евалуација на симптомите, фамилијарната историја на пациентот (синкопа, ненадејна срцева смрт, атријална фибрилација во млада возраст) и ЕКГ запис

-Секундарни причини за краток QT интервал треба да се исклучат: хиперкалемија, хиперкалцемија, хипертермија, ацидоза, токсичност на дигиталис, промени во автономниот тонус.

-При евалуација на ЕКГ записот важни се три аспекти: траење на QT интервалот, морфологијата на Т бранот, и ефектите кои ги има срцевата фреквенција на овие две карактеристики

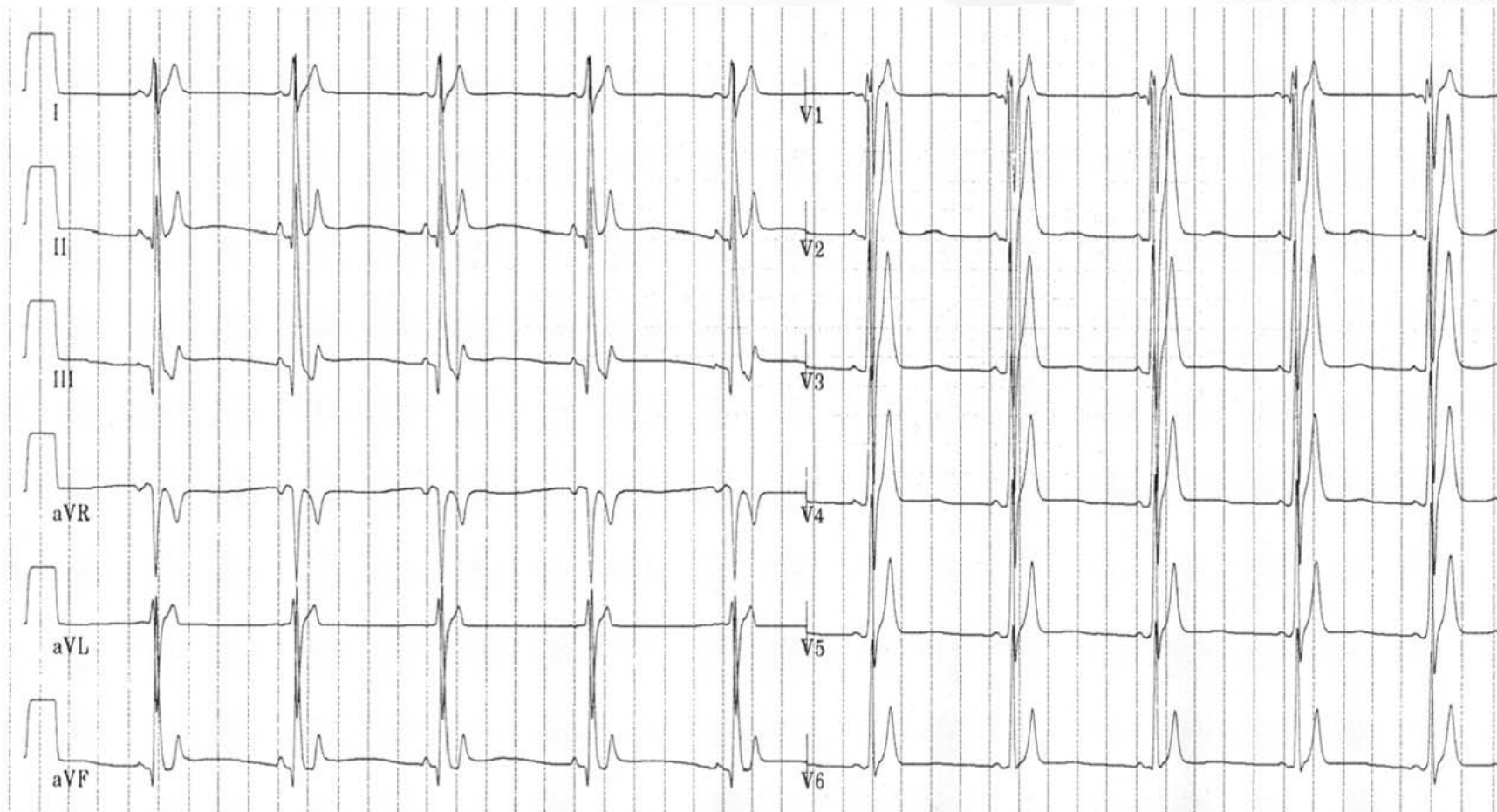




- Освен краток QTc, присутен е краток или отсуство на ST сегмент и најчесто висок, тесен и симетричен T бран (описани се случаи каде T бранот може да има асиметрична морфологија)
- QTc со вредност  $< 320$  ms (според Viskin машки особи со QTc  $< 330$  ms, за женски особи QTc  $< 340$  ms иако се асимптоматски треба да бидат дијагностицирани со SQTs затоа што овие вредности се ретки во здравата популација)
- Пациенти со SQTs покажуваат константни вредности на QT и недостиг на прилагодување на срцевата фреквенција (HR) со неуспех за адекватно пролонгирање на QT при ниска срцева фреквенција и абнормално скратување за време на забрзување на HR – Псевдонормализација на QT при брза HR)
- Сериски ЕКГ-а, Холтер мониторинг и стрес тест на treadmill може да бидат корисни за дијагноза
- Улогата на електрофизиолошка студија останува контроверзна (кај висок процент на пациенти кај кои се правени електрофизиолошки студии се провоцирале вентрикуларни тахиаритмии)







Twelve lead surface ECG of a 16 years old patient with congenital short QT syndrome (QT interval 248 ms, QTc 252 ms, paper speed 25 mm/s)

# Тераписки пристап



МИНИСТЕРСТВО ЗА ЗДРАВСТВО  
РЕПУБЛИКА МАКЕДОНИЈА

Генерално е прифатено кај симптоматски пациенти со фамилијарна историја и позитивна електрофизиолошка студија или генетско тестирање ја поддржуваат терапијата со имплантација на cardioverter-defibrillator.

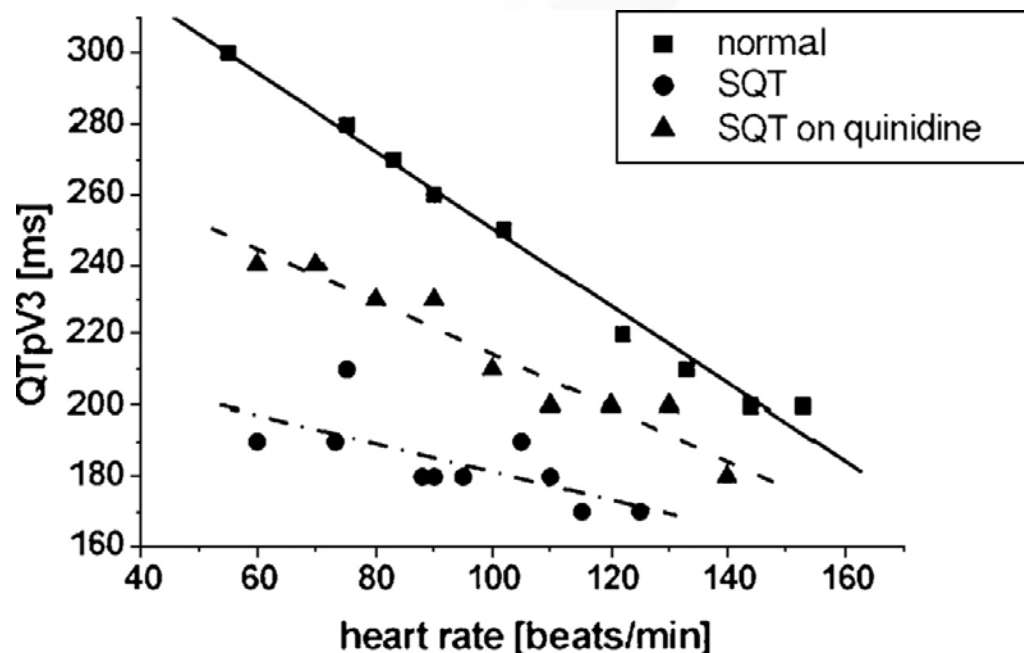
- Адаптација на стандардното програмирање за превенирање на T wave oversensing мора да се земе во предвид после имплантација и за време на follow up (во студија на Schimpf et al, 3/5 пациенти добиле неадекватни шокови поради T wave oversensing кратко после имплантација на ICD - причина постоперативно редукција на амплитудата на R бранот и зголемување на сигналот на T бранот)







## - Најефективна фармаколошка терапија со Quinidine



Heart rate relationship in a healthy female and a patient with a short QT syndrome off drugs and on 1000 mg of oral quinidine/day. The relationship between  $QT_{pV3}$  and the increase in heart rate is linear in the normal proband but not linear in the patient. On oral quinidine, a linear relationship between  $QT_{pV3}$  and heart rate is restored. Blackwell Publishing (Wolpert C et al. J Cardiovasc Electrophysiol 2005; 16:54–8)



# Заклучоци

- Релативно нов клинички ентитет
- Генетски детерминирана болест
- Синкопа, атријална фибрилација особено кај млади особи и/или позитивна фамилијарна историја за синкопа и ненадејна срцева смрт треба да се земе во предвид при евалуација на пациенти за SQTS
- Добра индивидуална проценка на ЕКГ записот
- Висока инциденца на нагла срцева смрт која може да биде превенирана со имплантација на ICD

