

Langes-QT-Syndrom: Diagnostik

Description

Der Verdacht auf ein langes-QT-Syndrom ergibt sich, wenn das QTc-Intervall 450 ms bei Männern und 460 ms bei Frauen überschreitet und kein Hinweis auf eine sekundäre Ursache vorliegt. Die Herzfrequenz muss normal sein (ca. 60 – 80/min). Eine genetische Diagnostik wird allen Patienten empfohlen, bei denen sich klinisch-elektrokardiographisch die Diagnose bzw. Verdachtsdiagnose Langes-QT-Syndrom ergibt.

Im Vordergrund stehen das EKG und eine charakteristische Anamnese. Die molekulargenetische Diagnostik dient der Diagnosesicherung.

Table. Score zur Ermittlung des Risikos für das Vorliegen eines Langes-QT-Syndroms. Nach Schwartz ().

| Kriterien | Punkte |
|--|--------|
| EKG-Befunde | |
| QTca | |
| ≥480 ms | 3 |
| 460–479 ms | 2 |
| 450–459 (männlich) ms | 1 |
| QTcb in der 4. Minute nach Belastung ≥480 ms | 1 |
| Torsade de pointes | 2 |
| T-Wellen Alternanz | 1 |
| Gekerbte T-Wellen in drei Ableitungen | 1 |

Für das Alter zu niedrige Herzfrequenz 0.5

Anamnese

Synkope

– unter erhöhter adrenerger Aktivität 2

– ohne erhöhter adrenerger Aktivität 1

Kongenitale Taubheit 0.5

Familienanamnese

Familienmitglieder mit LQTSe 1

Unerklärter plötzlicher Herztod in einem Alter von unter 30 bei Familienmitgliedern 0.5

LQTS-Score: ?1 Punkt: niedrige Wahrscheinlichkeit für ein LQTS. 1.5 bis 3 Punkte: intermediaäre Wahrscheinlichkeit für ein LQTS. ?3.5 Punkte: hohe Wahrscheinlichkeit.

a In der Abwesenheit einer Medikation oder eines Umstands der diese EKG-Befunde beeinflusst.

b QTc nach Bazett's Formel.

c Schließt sich aus.

d Ruhe-Herzfrequenz unterhalb der 2. Perzentil für das Alter.

e Die gleichen Familien dürfen nicht in beiden Kategorien gezählt werden

Typisch sind Synkopen, die unter erhöhter sympathischer Stimulation auftreten. Bei symptomatischen Patienten stehen als klinische Ereignisse Ohnmachten (Synkopen) im Vordergrund (80 %), eine Wiederbelebung bei Herz-Kreislaufstillstand findet sich bei ca. 2 %.

EKG

Grundpfeiler der Diagnose ist der Nachweis einer Verlängerung des QTc-Intervalls im EKG. Der Verdacht auf ein langes-QT-Syndrom ergibt sich, wenn das QTc-Intervall 450 ms bei Männern und 460

ms bei Frauen überschreitet und kein Hinweis auf eine sekundäre Ursache vorliegt. Die Herzfrequenz muss normal sein (ca. 60 – 80/min). Um ein verlängertes QTc-Intervall auf ein Langes-QT-Syndrom zurückführen zu dürfen, müssen andere Ursachen für eine solche Verlängerung (Medikamente oder ein erniedrigter Kalium-Blutspiegel) ausgeschlossen sein.

Veränderungen der Morphologie der T-Welle sind ein für die Diagnosestellung wichtiger Aspekt. Sie sind teilweise nur subtil vorhanden, eine sorgfältige Inspektion des EKGs ist notwendig.

Belastungs-EKG

Das Verhalten des QTc-Intervalls bei Belastung ist bei Patienten mit LQT variabel. In den letzten 3 Dekaden wurden immer wieder diagnostische Algorithmen vorgeschlagen, die das QT-Verhalten unter Belastung oder auch in der Nachbelastungsphase berücksichtigen. Durchgesetzt als Indikator für das Vorliegen eines Long-QT-Syndroms hat sich eine QTc-Dauer von > 480 ms, gemessen in der 4. Minute nach Ende der Belastung.

Genetische Diagnostik

Eine genetische Diagnostik wird allen Patienten empfohlen, bei denen sich klinisch-elektrokardiographisch die Diagnose bzw. Verdachtsdiagnose Langes-QT-Syndrom ergibt. Ist eine krankheitsverursachende Genveränderung beim Indexpatienten nachgewiesen, ist eine Analyse des veränderten Genabschnittes bei Angehörigen 1. Grades indiziert – unabhängig davon, ob das QTc-Intervall verlängert oder normal ist. Dies ist von einer kardiologischen Untersuchung zu begleiten.

Die beiden nachfolgenden Tabellen fassen den aktuellen Stand der Empfehlungen zur Durchführung einer molekular-genetischen Diagnostik bei Vorhofflimmern entsprechend einem 2022 von Fachgesellschaften (EHRA (European Heart Rhythm Association) eingeschlossen) veröffentlichten **Konsensus-Dokument** zusammen (Wilde et al. 2022). Es handelt sich nicht um eine Leitlinie. Die Empfehlungen geben eine Orientierung für im Einzelfall von allen Beteiligten konzertierte Entscheidungen.

Tabelle. Klinische Implikationen der molekular-genetischen Diagnostik bei katecholaminergen polymorphen Kammertachykardien. Nach Wilde et al. 2022.

| Erkrankung | Diagnostik | Prognose | Therapie |
|------------|------------|----------|----------|
| | +++ | + | + |

Tabelle. Empfehlungen zur molekular-genetischen Diagnostik bei katecholaminergen polymorphen Kammertachykardien. Nach Wilde et al. 2022.

Empfehlung

Empfehlungenstärke

Soll-Empfehlung

Kann-Empfehlung

Soll-Empfehlung

(Expertenmeinung)

Weiterführende Diagnostik

Die weiterführende kardiologische Diagnostik dient im Wesentlichen dem Ausschluss anderweitiger kardialer Veränderungen. Solche Veränderungen wurden immer wieder beschrieben und es wurde postuliert, dass sie Teil der Erkrankung sind (zum Beispiel regional umschriebene Kontraktionseinschränkungen). Dieses Konzept hat sich aber nicht durchgesetzt.

Leitlinien und Konsensdokumente

- Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, Riva M, et al. 2022 ESC guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. Eur Heart J. 2022. p. ehac262. [Link](#)
- Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, et al. Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. Europace. 2022 Sep 1;24(8):1307-1367. [Link](#)

Literatur

Balfe C, Durand R, Crinion D, et al. The evidence for the implantable loop recorder in patients with inherited arrhythmia syndromes: a review of the literature. Europace **2022**;24:706-712. [Link](#)

Rieder M, Kreifels P, Stuplich J, et al. Genotype-specific ECG-based risk stratification approaches in patients with long QT syndrome. Front Cardiovasc Med **2022**;9:916036. [Link](#)

Schwartz PJ, Crotti L. QTc behavior during exercise and genetic testing for the long-QT syndrome. Circulation. 2011;124(20):2181-4.

Yang Y, Lv TT, Li SY, et al. Utility of provocative testing in the diagnosis and genotyping of congenital long QT syndrome: a systematic review and meta-analysis. J Am Heart Assoc **2022**;11:e025246. [Link](#)

Links

Text.

Category

1. LQTS

Date Created

Mai 2023

Author

admin