

Langes-QT-Syndrom: Klinische Präsentation

Description

Die Erkrankung manifestiert sich in erster Linie im Kindes- und jungen Erwachsenenalter. Die für Synkopen verantwortlichen Torsade de pointes treten insbesondere bei gesteigerter adrenerger Stimulation auf. In Abhängigkeit vom Genotyp ergeben sich Besonderheiten im klinischen Erscheinungsbild (Phänotyp), die (zusammen mit dem EKG, siehe unten) auch gewisse Rückschlüsse auf den vermutlich vorliegenden Genotyp erlauben.

Die Erkrankung manifestiert sich in erster Linie im Kindes- und jungen Erwachsenenalter. Die Identifikation der Erkrankung erfolgt entweder in Zusammenhang mit einem klinischen Ereignis (Synkope(n), plötzlicher Herztod), oder in dem ein eine asymptotische QT/QTc-Verlängerung im EKG auffällt oder in Zusammenhang mit einer klinisch-elektrokardiographisch-genetischen Familienabklärung nach Manifestation bei einem Familienmitglied, welches dann als Indexpatient gilt.

Die für Synkopen verantwortlichen Torsade de pointes treten insbesondere bei gesteigerter adrenerger Stimulation auf. Oft (aber leider nicht immer) finden sich bei Patienten, die plötzlich versterben, rezidivierende Synkopen in der Vorgeschichte. Die Synkopen werden nicht selten banalisiert, so dass die Diagnose erst spät oder auch gar nicht gestellt wird.

In Abhängigkeit vom Genotyp ergeben sich Besonderheiten im klinischen Erscheinungsbild (Phänotyp), die (zusammen mit dem EKG, siehe unten) auch gewisse Rückschlüsse auf den vermutlich vorliegenden Genotyp erlauben (Abb. #).

In Zusammenhang mit der Erkrankung werden auch vermehrt supraventrikuläre Rhythmusstörungen beobachtet (zum Beispiel Vorhofflimmern und paroxysmale supraventrikuläre Tachykardien).

Klinik in Abhängigkeit vom Genotyp

LQT1: Bei Patienten mit einem LQT1 treten kardiale Ereignisse bevorzugt bei physischer oder psychischer Belastung auf. Bei einem Drittel der Patienten manifestiert sich die Erkrankung beim Schwimmen oder Tauchen.

LQT2: Typische Trigger sind Geräusche und emotionaler Stress sowie körperliche Belastung. Bei erwachsenen Patientinnen ist die Gefahr, kardiale Ereignisse zu entwickeln, nach der Geburt eines Kindes besonders hoch.

LQT3: Bei Patienten mit einem LQT3 treten die Ereignisse bevorzugt in Ruhe auf, z. B. in den frühen Morgenstunden, noch während des Schlafens. LQT3 Patienten entwickeln zwar seltener Synkopen als LQT1- und **LQT2**-Patienten, die initialen Ereignisse sind aber häufiger tödlich.

LQT5/6: Betroffen von Mutationen sind Untereinheiten von KCNQ1 (KCNE1, LQT5) und KCNH2

(KCNE2, LQT6). Die Klinik ähnelt daher der bei Mutation in KCNQ1 bzw. KCNH2.

LQT7: Neben einer QT-Verlängerung finden sich neurologische Störungen () und muskuloskelettale Veränderungen (). Die Erkrankung wird basierend auf den Erstbeschreibern auch als **Andersen-Tawil-Syndrom** bezeichnet.

LQT8: Bei dieser Variante wird von einem **Timothy-Syndrom** gesprochen. Es handelt sich um eine Multisystem-Krankheit (Herz, Hand, Gesicht, Nervensystem) bei der neben einer mäßig verlängerten QT/QTc-Zeit partielle häutigen Syndaktylien von Fingern und Zehen (Schwimmhäute), flache Nasenrücken, tiefsitzenden Ohren, kleine Oberkiefer, schmale Oberlippen und ein Autismus vorliegen.

LQT4, LQT9-20: Bei diesen Varianten ist die QT/QTc-Verlängerung nicht selten nur gering ausgeprägt.

Rezessive LQT-Formen (Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom): Sie sind eher selten (< 5%). Es finden sich gleichartige (homozygot) oder unterschiedliche (compound heterozygot) Mutationen im gleichen Gen (KCNQ1 oder KCNE1). Klinisch findet sich zusätzlich eine Innenohrschwerhörigkeit.

Leitlinien

Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, et al. **2017** AHA/ACC/HRS guideline for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Circulation* 2018;138:e272-e391. [Link](#)

Priori S, Wilde A, Horie M, et al. HRS/EHRA/APHRs expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Heart Rhythm* **2013** ;10:1932–63. [Link](#)

Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, et al. Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *Europace* 2022;24:1307-1367. [Link](#)

Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, et al. **2022** ESC guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997–4126. [Link](#)

Literatur

Al-Azaam B, Darbar D. Atrial fibrillation in inherited channelopathies. *Card Electrophysiol Clin* 2021;13:155-163. [Link](#)

Links

Text.

Category

1. LQTS

Date Created

Mai 2023

Author
admin