



BÖLÜM 26

KISA QT SENDROMLARI

Emre ASİLTÜRK ¹

GİRİŞ

Kısa QT sendromu (SQTS), ilk olarak Gussak ve arkadaşlarının tanımladığı, EKG’de anormal derecede kısa QT aralığı, atriyal ve ventriküler taşiaritmi geliştirme eğiliminin artması ile karakterize, kardiyak iyon kanallarının aktivitesinin arttığı kalıtsal bir hastalıktır (1-3). Teşhis, hastanın aile öyküsüne, genetik mutasyonların tespiti, semptomların değerlendirilmesine (senkop, çarpıntı ve kalp durması) ve 12 derivasyonlu Elektrokardiyograma (EKG) dayanır. EKG’de tüm derivasyonlarda QT<360 msn, çok kısa ST segmenti, sivri T dalgaları ve hiperkaleminin tipik “çöl çadırı” T dalgalarını anımsatan dar tabanlı T dalgaları sıklıkla SQTS ile ilişkilidir. Kinidin, SQTS hastaları için, özellikle QT aralığını uzatma yeteneği nedeniyle ICD implantasyonu mümkün olmayan küçük çocuklarda etkili bir farmakolojik tedavi olma potansiyeline sahiptir.

KLİNİK PREZENTASYON

SQTS nadir görülen bir kanalopatidir ancak yapılan son çalışmalarda sanılandan daha sık olabilir. Yakın zamandaki çalışmalar erişkinlerde %0.02 ile %0.1 arasında ve pediatrik popülasyonda %0.05 arasında bir yaygınlık olduğunu

öne sürmektedir (4). SQTS’nin klinik sunumları oldukça çeşitlidir. Giustetto C ve arkadaşlarının vaka serilerinde en sık görülen semptom kardiyak arresttir (%34). Aynı zamanda en sık görülen ilk klinik tablodur (%28) (5). Uzun QT sendromundan(UQTS) farklı olarak, SQTS için özel bir tetikleyici yoktur. SQTS genellikle erişkinlerde ortaya çıksa da, ortalama yaş 30’dur ve klinik prezentasyonun yaş aralığı birkaç aydan altıncı dekata kadar değişebilir. Yaşamın ilk yılında %4’lük bir kalp durması SQTS’nin endişe veren klinik prezentasyondur (6). Viskin ve arkadaşları, idiyopatik VF’li erkeklerin sağlıklı erkeklerden daha kısa QT aralığı gösterdiğini bildirmiştir (7). Son araştırmalar, diğer kanalopatilerde olduğu gibi, erkek egemenliğinin potasyum iyon akımlarının testosteron modülasyonuna bağlı olabileceğini düşündürmektedir (8-10). El-Battrawy ve ark. erkek SQTS hastalarının kadın hastalara kıyasla daha sık senkopla başvurduğunu (%24’e karşı %7; p < 0.01) ve çarpıntı , ani karyak ölüm(AKÖ) gibi diğer ortaya çıkan semptomların cinsiyetler arasında önemli ölçüde farklı olmadığını bildirmiştir (10). Sıklıkla belgelenen diğer semptomlar çarpıntı ve senkoptur. Vakaların %24’ünde senkop ilk ortaya çıkan semptomdur (5). Çarpıntı ve AF’ si olan genç hastalarda (çocuklar ve ergen-

¹ Uzm. Dr., SBÜ Antalya EAH, Kardiyoloji Kliniği, e-asilturk@hotmail.com, ORCID iD: 0000-0003-0392-6346

ile ventriküler aritmileri kontrol edilemedi. Sağ ventrikülün inferolateral serbest duvarında bulunan tetikleyici PVC'leri hedef alan RF ablasyonu, PVC'leri ve polimorfik VT'ler ve VF oluşumunu ortadan kaldırdı (36).

SONUÇ

SQTS'nin hızlı teşhisi ve optimal tedavisi, hasta ve ailesinin genel prognozunu önemli ölçüde iyileştirebilir. Ayna görüntüsü bozukluğu UQTS'nin aksine, sendromun nadir görülmesi nedeniyle klinik sunum, tanı, genotip-fenotip korelasyonu ve hatta SQTS'nin optimal risk sınıflandırması ve tedavisi ile ilgili nispeten az veri vardır. Bununla birlikte, SQTS'de aritmogenezisin moleküler genetiği ve hücresel temelini tanımlanması açısından önemli ilerlemeler sağlanmıştır. ICD, SQTS tanısı alan hastalarda AKÖ'nün hem birincil hem de ikincil önlenmesi için birinci basamak tedavi olarak önerilmektedir. Kinidin, LQT1 durumunda yardımcı farmakoterapi için tercih edilen ilaçtır. SQTS'nin diğer formlarında da faydalı olmakla birlikte, SQTS2-8'deki geleneksel sınıf III ajanların etkinliğine ilişkin veriler eksiktir.

KAYNAKLAR

- Gussak, I., et al., *Short QT interval: ECG phenomenon and clinical syndrome*. 2003; p. 497-505.
- Gussak, I. and P.J.J.o.E. Bjerregaard, *Short QT syndrome-5 years of progress*. 2005. **38**(4): p. 375.
- Gussak, I., et al., *Idiopathic short QT interval: a new clinical syndrome?* 2001. **94**(2): p. 99-102.
- Guerrier, K., et al., *Short QT interval prevalence and clinical outcomes in a pediatric population*. 2015. **8**(6): p. 1460-1464.
- Giustetto, C., et al., *Short QT syndrome: clinical findings and diagnostic-therapeutic implications*. 2006. **27**(20): p. 2440-2447.
- Mazzanti, A., et al., *Novel insight into the natural history of short QT syndrome*. 2014. **63**(13): p. 1300-1308.
- Viskin, S., et al., *Is idiopathic ventricular fibrillation a short QT syndrome? Comparison of QT intervals of patients with idiopathic ventricular fibrillation and healthy controls*. 2004. **1**(5): p. 587-591.
- Fish, J.M. and C.J.J.o.E. Antzelevitch, *Cellular and ionic basis for the sex-related difference in the manifestation of the Brugada syndrome and progressive conduction disease phenotypes*. 2003. **36**: p. 173-179.
- Jørgensen, I.N., et al., *Short QTc interval in males with klinefelter syndrome—Influence of CAG repeat length, body composition, and testosterone replacement therapy*. 2015. **38**(4): p. 472-482.
- El-Battrawy, I., et al., *Sex-differences in short QT syndrome: A systematic literature review and pooled analysis*. 2020. **27**(12): p. 1335-1338.
- Anttonen, O., et al., *Prevalence and prognostic significance of short QT interval in a middle-aged Finnish population*. 2007. **116**(7): p. 714-720.
- Funada, A., et al., *Assessment of QT intervals and prevalence of short QT syndrome in Japan*. 2008. **31**(6): p. 270-274.
- Brugada, R.J.S.d.a.w.s.Q.-s.l.t.m.i.H.C., Hong K, Dumaine R, Cordeiro JM, Gaita F, Borggreve M, Menendez TM, Brugada J, Pollevick GD, Wolpert C, Burashnikov E, Matsuo K, Wu YS, Guerchicoff A, Bianchi F, Giustetto C, Scimpf R, Brugada P, Antzelevitch C. 2003. **109**: p. 30-35.
- Zhang, H., et al., *Repolarisation and vulnerability to re-entry in the human heart with short QT syndrome arising from KCNQ1 mutation—A simulation study*. 2008. **96**(1-3): p. 112-131.
- Antzelevitch, C.J.A.J.o.P.-H. and C. Physiology, *Role of spatial dispersion of repolarization in inherited and acquired sudden cardiac death syndromes*. 2007. **293**(4): p. H2024-H2038.
- Schulze-Bahr, E. and G.J.J.o.C.E. Breithardt, *Short QT interval and short QT syndromes*. 2005. **16**(4): p. 397-398.
- Bellocq, C., et al., *Mutation in the KCNQ1 gene leading to the short QT-interval syndrome*. 2004. **109**(20): p. 2394-2397.
- Priori, S.G., et al., *A novel form of short QT syndrome (SQTS3) is caused by a mutation in the KCNJ2 gene*. 2005. **96**(7): p. 800-807.
- Antzelevitch, C., et al., *Loss-of-function mutations in the cardiac calcium channel underlie a new clinical entity characterized by ST-segment elevation, short QT intervals, and sudden cardiac death*. 2007. **115**(4): p. 442-449.
- Templin, C., et al., *Identification of a novel loss-of-function calcium channel gene mutation in short QT syndrome (SQTS6)*. 2011. **32**(9): p. 1077-1088.
- Roussel, J., et al., *Carnitine deficiency induces a short QT syndrome*. 2016. **13**(1): p. 165-174.
- Ferdinandusse, S., et al., *A mutation creating an upstream translation initiation codon in SLC22A5 5' UTR is a frequent cause of primary carnitine deficiency*. 2019. **40**(10): p. 1899-1904.
- Stanley, C.A.J.A.o.t.N.Y.A.o.S., *Carnitine deficiency disorders in children*. 2004. **1033**(1): p. 42-51.
- Tein, I.J.J.o.i.m.d., *Carnitine transport: pathophysiology and metabolism of known molecular defects*. 2003. **26**(2-3): p. 147-169.
- Thorsen, K., et al., *Loss-of-activity-mutation in the cardiac chloride-bicarbonate exchanger AE3 causes short QT syndrome*. 2017. **8**(1): p. 1696.
- Zhang, Y., et al., *QT-interval duration and mortality rate: results from the Third National Health and Nutrition Examination Survey*. 2011. **171**(19): p. 1727-1733.

27. Priori, S.G., et al., *HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes: document endorsed by HRS, EHRA, and APHRS in May 2013 and by ACCF, AHA, PACES, and AEPC in June 2013*. 2013. **10**(12): p. 1932-1963.
28. Al-Khatib, S.M., et al., *2017 AHA/ACC/HRS guideline for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society*. 2018. **72**(14): p. e91-e220.
29. Schimpf, R., et al., *Congenital short QT syndrome and implantable cardioverter defibrillator treatment: inherent risk for inappropriate shock delivery*. 2003. **14**(12): p. 1273-1277.
30. Gaita, F., et al., *Short QT syndrome: pharmacological treatment*. 2004. **43**(8): p. 1494-1499.
31. McPate, M.J., et al., *Disopyramide is an effective inhibitor of mutant HERG K⁺ channels involved in variant 1 short QT syndrome*. 2006. **41**(3): p. 563-566.
32. Schimpf, R., et al., *The QT-interval in patients with a Brugada syndrome: is a shortening of the QT-time an existing and relevant ECG-pattern*. 2007. **4**: p. S188.
33. Mizobuchi, M., et al., *Nifekalant and disopyramide in a patient with short QT syndrome: evaluation of pharmacological effects and electrophysiological properties*. 2008. **31**(9): p. 1229-1232.
34. Lu, L.X., et al., *Short QT syndrome: a case report and review of literature*. 2006. **71**(1): p. 115-121.
35. Bjerregaard, P. and I.J.A.o.N.E. Gussak, *Short QT syndrome*. 2005. **10**(4): p. 436-440.
36. Morimoto, Y., et al., *Successful radiofrequency catheter ablation of a premature ventricular contraction triggering ventricular fibrillation in a patient with short QT syndrome*. 2019. **5**(5): p. 262-265.