

ÖZEL HASTA GRUPLARINDA ARİTMİ YÖNETİMİ

Halime ELTUĞRAL FİDAN¹

GENETİK ARİTMİK SENDROMLAR

Aritmilere genetik olarak neden olan konjenital hastalıklar, kalbin elektriksel iletim sistemini önemli ölçüde bozan ve potansiyel olarak yaşamı tehdit eden komplikasyonlara yol açabilen çeşitli kalıtsal sendromları kapsar. Uzun QT Sendromu, Brugada Sendromu, Katekolaminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi ve Kısa QT Sendromu gibi bu durumlar, iyon kanallarını ve kardiyak yapısal bileşenleri etkileyen genetik mutasyonlardan kaynaklanır. Klinik bulgular; asemptomatikten şiddetliye kadar değişebilir ve senkop, arrest ve ani kardiyak ölüm gibi riskler içerir.

Uzun QT Sendromu (LQTS): Doğuştan *KCNQ1*, *KCNH2* ve *SCN5A* genlerindeki iyon kanallarındaki (potasyum, kalsiyum veya sodyum) mutasyonları sonucu gelişen bir sendromdur ve 15'ten fazla mutasyonu tespit edilmiştir. Kadın cinsiyetinde daha sıktır ve 2.500'de 1 ila 10.000 kişi arasında görülmektedir. Genellikle mutasyona uğrayan en yaygın genlerden *KCNQ1* (*LQT1*) ve *KCNH2* (*LQT2*)deki işlevsel potasyum akımı kaynaklı görülürken, *SCN5A* (*LQT3*) sodyum akı-

mı kaynaklı oluşmaktadır. Uzun QT tanısı, EKG'de QT aralığının ölçülmesiyle başlar. Aritmi başlangıç yaşı LQT1 hastalarında tipik olarak genç yaşta oluşmakta ve özellikle LQT1'e özgü olarak yüzme sırasın da suya daldıktan sonra senkop görülmektedir. Erkekler risk altındadır, ancak semptomatik hale gelen çoğu LQT2 ve LQT3 hastası ilk semptomlarını ergenlik civarında yaşar ve burada özellikle kadınlar risk altındadır. *SCN5A* (*LQT3*)'da senkop en sık görülen semptomdur, genellikle egzersiz ve yoğun duygular sırasında (genetik varyantın %50'si) görülür (1). Konjenital Uzun QT sendromunun uzun süreli tedavisi, ventriküler aksiyon potansiyelini stabilize etmek ve aritmilerle ilişkili sempatik dalgalanmaları bloke ederek ventriküler aritmileri önlemeye yardımcı olan beta blokerleri içerir. Kalp durması nedeniyle resüsitasyon uygulanan Uzun QT sendromlu hastalara implante edilebilir bir kardiyoverter defibrilatör (ICD) gerekir.

¹ Hem., Koşuyolu Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik KVC Yoğun Bakım Ünitesi, halimefidan2428@gmail.com, ORCID iD: 0009-0007-2884-6701



mamış yüksek riskli olgularda profilaktik olarak kullanılır.

Beta-blokerler erken repolarizasyon sendromunda genellikle sınırlı yarar sağlar. Bu ilaçlar sempatik aktiviteyi baskılayarak kalp hızını azaltır; ancak bradikardi J dalgasını belirginleştirebilir ve aritmi eğilimini artırabilir. Bu nedenle sadece taşikardiye bağlı semptomları olan veya eşlik eden başka bir aritmi bulunan hastalarda dikkatle kullanılabilir.

Bunlara ek olarak, **elektrolit dengesi** tedavinin önemli bir parçasıdır. Hipokalemi veya hipomagnezemi gibi durumlar repolarizasyon anormalliklerini derinleştirip aritmi riskini artırabilir. Bu nedenle potasyum ve magnezyum düzeyleri normal sınırlarda tutulmalı, gerekirse intravenöz magnezyum sülfat desteği yapılmalıdır.

Amiodaron genellikle etkisizdir veya tercih edilmez; iyon kanal dengesizliğini derinleştirebilir.

KAYNAKLAR

1. Wilde AA, Amin AS, Postema PG. Diagnosis, management and therapeutic strategies for congenital long QT syndrome. *Heart*. 2022; 108(5), 332-338. Doi: 10.1136/heartjnl-2020-318259.
2. Sueblinvong V, Zhang S, Varga P. Atrial Arrhythmia and Bradycardia as a Presentation of Congenital Long QT Syndrome. *Pediatric cardiology* Published Jul 11, 2024
3. Tath E., Gül Ç. Brugada Syndrome: Clinical Evaluation, Diagnosis And Treatment Modalities: Review *Türkiye Klinikleri J Med Sci*. 2005;25(4):560-4
4. Bergeman AT, Wilde AA, van der Werf, C. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia: a review of therapeutic strategies. *Cardiac Electrophysiology Clinics*. 2023;
5. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, De Riva M. et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: Developed by the task force for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death of the European Society of Cardiology (ESC) Endorsed by the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). *European heart journal*. 2022; 43(40), 3997-4126
6. Wilde AA, Bhuiyan ZA, Crotti L. et al. Left cardiac sympathetic denervation for catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *N Engl J Med*. 2008; 358, 2024 – 2029.
7. Bjerregaard P. Diagnosis and management of short QT syndrome. *Heart Rhythm*. 2018; 15(8), 1261-1267. Doi: 10.1016/j.hrthm.2018.02.034
8. Chan CH, Lam YY, Wong N. et al. Abnormal developmental trajectory and vulnerability to cardiac arrhythmias in tetralogy of Fallot with DiGeorge syndrome. *Communications Biology*. 2023; 6(1), 969. Doi: 10.1038/s42003-023-05344-6
9. Alexandra Viktoria Busley , Óscar Gutiérrez-Gutiérrez , Elke Hammer. Mutation-induced LZTR1 polymerization provokes cardiac pathology in recessive Noonan syndrome. 23 July 2024, DOI: 10.1016/j.celrep.2024.114448
10. Algaze C, Chubb H, Deitch AM. et al. Electrocardiograms do not detect myocardial ischemia in patients with williams syndrome and nonsyndromic elastin arteriopathy with coronary artery stenosis. *The American Journal of Cardiology*. 2024; 215, 50-55. Doi: 10.1016/j.amjcard.2023.11.020
11. Akbulut A. Aşkıntaş K. Duchenne kas-külür distrofi taşıyıcı kadınlarda görülen semptomlar: geleneksel derleme Yıl 2023, Cilt: 8 Sayı: 2, 39 – 46, 25.08.2023 <https://doi.org/10.52881/gsbdergi.1255489>
12. Güler GB, Gürsoy MO, Kürklü TST, et al. Multimodality imaging in cardiomyopathies. *Ars*. 2024; 52(1), S1-S206. Doi:10.5543/tkda.2024.13636
13. Teekakirikul P, Kelly M, Rehm H. Inherited Cardiomyopathies: Molecular Genetics and Clinical Genetic Testing in the Postgenomic Era *The Journal of Molecular Diagnostics* Volume 15, Issue 2, March 2013, Pages 158-170
14. Marian A, Braunwald E. Hypertrophic Cardiomyopathy: Genetics, Pathogenesis, Clinical Manifestations, Diagnosis, and Therapy 2017 Sep 15;121(7):749-770 doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.311059
15. Basit H, Wallen TJ, Sergeant BN. Eisenmenger syndrome. 2018. Erişim adresi: https://europepmc.org/article/nbk/nbk507800?utm_medium=email&utm_source=transaction&client=bot&client=bot#free-full-text
16. Çuvadar A, Taylan G. Pregnancy-Related Arrhythmias, Management and Nursing/Midwifery Approach *Unika Sag. Bil. Derg*. 2022; 2(1): 241-247
17. Kamala P, Tamirisa, Uri Elkayam Gebelikte Aritmiler *Klinik Elektrofizyoloji* cilt 8 sayı 1 2022 Ocak;8(1):120-135.
18. Haïssaguerre, M., Derval, N., Sacher, F., Jesel, L., Deisenhofer, I., de Roy, L., ... & Hocini, M. (2008). *Sudden cardiac arrest associated with early repolarization*. *New England Journal of Medicine*, 358(19), 2016–2023. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa071968>
19. Patel, R. B., & Deo, R. (2020). *Early repolarization syndrome: Electrocardiographic features, pathophysiology, and clinical outcomes*. *Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology*, 13(2), e007759. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.119.007759>
20. Nademanee, K., Haïssaguerre, M., Hocini, M., & Nogami, A. (2019). *J-wave syndromes: Brugada and early repolarization syndromes—recent advances and controversies*. *Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology*, 12(10), e007206. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.119.007206>