
Ny kunnskap om lang QT-syndrom

NYHETER

ERLEND HEM

Email: erlend.hem@medisin.uio.no

Tidsskriftet

Lang QT-syndrom har vært oppfattet som en ren elektrisk sykdom i hjertet. Nå viser norske forskere at tilstanden også omfatter mekaniske forandringer.



Jan P. Amlie (andreforfatter), Kristina Hermann Haugaa (førsteforfatter) og Thor Edvardsen (sisteforfatter). Foto Kristoffer Russell

Lang QT-syndrom er en arvelig hjertesykdom som disponerer for livstruende hjerterytmie og plutselig død. Sykdommen, som skyldes mutasjoner i gener som koder for hjertets ione kanaler, debuterer oftest i barne- og tenårene med synkoper og kan i verste fall føre til plutselig død. Sykdommens penetrans er svært variabel. Man vet ikke hvorfor to søsken med samme mutasjon kan ha ulik fenotype. Defekte kardiale ione kanaler fører til forlenget kardialt aksjonspotensial, som kan utløse torsades de pointes-ventrikkeltakykardi. Tilstanden behandles med betablokker og eventuelt implanterbar hjertestarter.

Vurderingen av risiko for hjerterytmier baseres i dag på anamnese på bakgrunn av tidligere synkoper, genotype og frekvenskorrigert QT-intervall avlest i EKG. Imidlertid er denne risikostratifiseringen utilstrekkelig, og både overbehandling og underbehandling forekommer.

– Lang QT-syndrom er blitt betraktet som en ren elektrisk sykdom med normal mekanisk hjerterfunksjon. I denne nye studien tar vi utgangspunkt i at forlenget aksjonspotensial vil forårsake forlenget hjertekontraksjon. Nyere ekkokardiografiske metoder, som myokardial strain, har høy nøyaktighet for små mekaniske forandringer og tidsforskjeller, sier førsteforfatter Kristina Hermann Haugaa ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.

– Vi undersøkte 101 pasienter med lang QT-syndrom der halvparten hadde hatt synkope eller overlevd hjertestans. Halvparten var asymptomatiske genbærere. Vi påviste at pasientene hadde forlenget myokardkontraksjon, målt med straineckokardiografi, og at hjertekontraksjonene tidsmessig var mer ujevne enn det som var tilfellet hos 35 friske kontrollpersoner. I tillegg hadde pasientene med symptomer et lengre og mer ujevnt kontraksjonsmønster enn asymptomatiske genbærere. Vi kunne dessuten vise at de nye ekkokardiografiske målingene var bedre til å skille mellom pasienter med og pasienter uten arytmier enn den etablerte risikomarkøren frekvenskorrigert QT-intervall avlest i EKG.

Denne studien tyder på at de elektriske forandringene ved lang QT-syndrom også medfører mekaniske forandringer. De nye ekkokardiografiske metodene kan bidra til bedre risikostratifisering og dermed til riktigere behandling, sier Haugaa, som har skrevet artikkelen sammen med Jan P. Amlie, Knut Erik Berge, Trond P. Leren, Otto A. Smiseth og Thor Edvardsen.

Genetikk og kardiologi

Kristina H. Haugaa er spesialist i hjertesykdommer og indremedisin og er i ferd med å avslutte sin ph.d.-grad. Hennes veiledere er professorene Thor Edvardsen og Jan P. Amlie ved Kardiologisk avdeling, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Artikkelen er resultatet av et felles forskningsprosjekt med deltakere fra forskningsmiljøer innen hjertemekanikk, bildediagnostikk, elektrofysiologi og kardiologisk genetikk. Haugaa har, sammen med resten av forskergruppen, startet flere andre fellesstudier som har fått internasjonal oppmerksomhet.



Artikkelen ble e-publisert 20.9. 2010 i Circulation (<http://circ.ahajournals.org>), som er det høyest rangerte tidsskriftet innen kardiologi.

Ordforklaringer

Myokardial strain: Ekkokardiografisk metode som deler opp hjertekammeret i 16 segmenter. Den gir informasjon om hvordan et hjertesegment forkortes og forlenges i løpet av hjertesykklusen.

Asymptomatiske genbærere: Individer som er påvist å være genbærere for en sykdom uten selv å ha hatt symptomer.

Genotype: Den genetiske mutasjonen som en pasient har.

Fenotype: Det kliniske bildet en genbærer frembyr.

Torsades de pointes-ventrikkeltakykardi: En spesiell type polymorf ventrikkeltakykardi som er assosiert med lang QT-syndrom

LITTERATUR

1. Haugaa KH, Amlie JP, Berge KE et al. Transmural differences in myocardial contraction in long-QT syndrome: mechanical consequences of ion channel dysfunction. *Circulation* 2010; 122: 1355 – 63.

Publisert: 7. januar 2011. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.10.1077

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 15. juli 2026.