

ROMANO-WARD UZUN QT SENDROMU: EPİLEPSİ TANISIYLA İZLENEN BİR OLGUNUN SUNUMU

Romano-Ward Long QT Syndrome: Report of a case who was followed up with the diagnosis of epilepsy

Duran Arslan¹, Nazmi Narin¹, Sefer Kumandaş², Kazım Üzümlü¹, Tamer Güneş³,
H. Basri Üstünbaş⁴

Özet: Uzun QT sendromu polimorfik ventriküler aritmiler, senkop atakları, ani ölüm, EKG'de QT mesafesinin uzun olması ve T dalgası anormallikleri ile karakterize bir hastalıktır. Hastalığın iki formu bilinmektedir. Lange ve Jervell-Nielsen sendromu olarak bilinen formu otozomal dominant geçişlidir ve tabloya konjenital sağırılık eşlik eder. Romano-Ward sendromu denen ikinci formu otozomal resesif geçişlidir ve sağırılık yoktur. Senkop atakları epileptik nöbetlerle karıştırılıp hastalar yanlışlıkla antiepileptik tedaviye alınabilmektedir. Bu yazıda Romano-Ward uzun QT sendromu olan ve daha önce epilepsi tanısı almış olan bir hasta sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Elektrokardiyografi, Epilepsi, Senkop, Uzun QT aralığı

Summary: Romano-Ward long QT syndrome is characterized by polymorphic ventricular arrhythmias (torsade de pointes), syncope attacks, sudden cardiac death as well as long QT interval and T wave abnormalities in the ECG. Two types of disease were identified. The first one is the Lange and Jervell-Nielsen syndrome which is autosomal dominant and accompanied with congenital deafness. The other is the Romano-Ward syndrome which is autosomal recessive without deafness. Long QT syndrome may be confused with epilepsy hence antiepileptic drugs administered to these patients. In this report we present a boy with long QT syndrome, who had been followed up with the diagnosis of epilepsy.

Key Words: Electrocardiography, Epilepsy, Syncope, Long QT syndrome

Uzun QT sendromu (UQTS), polimorfik ventriküler aritmiler, senkop atakları, ani ölüm ve EKG'de QT mesafesinin uzun olması ve T dalgası anormallikleri ile karakterize bir hastalıktır (1). Ventriküler aritmilere bağlı olarak ortaya çıkan senkop atakları epileptik nöbetlerle karıştırılıp hastalar antiepileptik tedaviye alınabilmektedir. Daha önce epilepsi tanısıyla izlenen ve kliniğimizde Romano-Ward UQTS tanısı alan bir hasta literatür ışığında sunuldu.

OLGU SUNUMU

Altı yaşında erkek hasta, iki yıldır bayılma ataklarının olması nedeniyle başvurdu. Koşmakla ve bazen de korku ile ortaya çıkan 1-2 dakika süren bayılma ve ellerini ve dişlerini sıkma şeklinde nöbetleri olduğu, antiepileptik tedaviye rağmen nöbetlerinin sıklığında değişiklik olmadığı, annesinde de çocukluğunda benzer şekilde özellikle koşarken senkop atakları olduğu sonradan kendiliğinden düzeldiği öğrenildi. Hastanın muayenesi normal idi. Telekardiyografi, ekokardiyografi, EEG, Ca⁺⁺, Mg⁺⁺ ve serum elektrolitleri normaldi. EKG'de kalp hızı 100/dk, kalp hızına göre düzeltilmiş QT (QTc) mesafesi; 0.48-0.50 sn idi ve T dalgası değişiklikleri vardı (Şekil 1). Annesinin QTc'si 0.44 sn olup babasının ve kardeşinin EKG'si normaldi. Hastaya propranolol (1 mg/kg) başlandı, dokuz aylık izlemde senkop gözlenmedi.

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları. Yrd. Doç. Dr.¹, Doç. Dr.², Araş.
Gör. Dr.³, Prof. Dr.⁴.

Geliş tarihi: 13 Şubat 1997

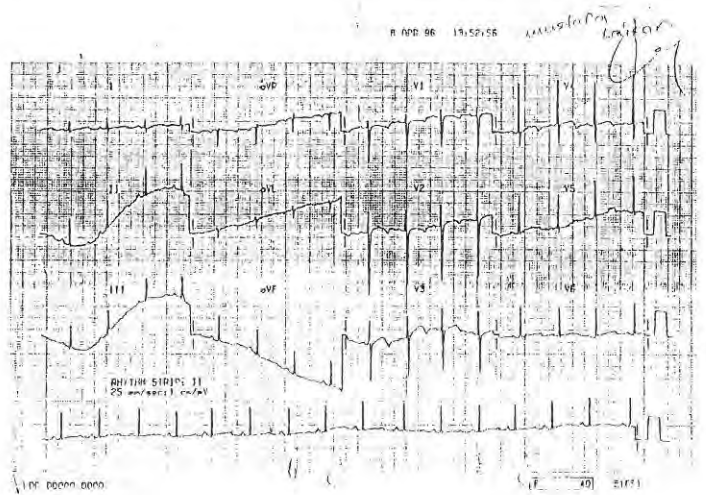
Tablo I. 1993 UQTS tam kriterleri (6)

Bulgular EKG Bulguları	Puan
A. QTc	
480 msn ^{1/2}	3
460-470 msn ^{1/2}	2
450 msn ^{1/2} (erkeklerde)	1
B. Torsade de pointes	2
C. T dalgası alternansı	1
D. Üç derivasyonda çentikli T dalgası	1
E. Yaşa göre kalp hızının düşük olması	0.5
Klinik Hikaye	
A. Senkop	
Stres ile	2
Stres olmadan	1
B. Konjenital sağırılık	0.5
Aile Hikayesi	
A. Belirgin UQTS'lu bir aile bireyi	1
B. Yakın aile bireylerinde 30 yaşın altında açıklanamayan ani kardiyak ölüm	0.5

UQTS'u için; 1 puan düşük, 2-3 puan orta derecede, 4 puan kuvvetli ihtimal

Tablo II. Uzun QT sendromunun sekonder nedenleri (2,7)

A. Elektrolit Anormallikleri	B. İlaçlar
Hipokalsemi	Anitritmik ajanlar
Hipokalemi	Trisiklik antidepresanlar
Hipomagnezemi	Fenotiyazinler
	Organofosfatlar
C. Santral Sinir Sistemi Olayları	
D. Kardiyak Nedenler	
Miyokardit	
Akut miyokardial iskemi	
Hipertrofik ve dilate kardiyomiyopati	

**Şekil 1.** Hastanın EKG'sinde QT mesafesinin uzunluğu ve T dalgası değişiklikleri görülmektedir**TARTIŞMA**

İdiopatik UQTS EKG'de ventriküler repolarizasyon anormalliği (torsades de pointes), senkop atakları ve ani ölüm ile seyredabilen nadir bir hastalıktır (1). Genetik veya herediter bir mekanizmayı destekler şekilde ailesel bir geçiş gösterir. Jervell ve Lange-Nielsen sendromu olarak bilinen otozomal resesif geçiş gösteren şekilde konjenital sağırılık hastalığı eşlik eder. Otozomal dominant geçen şekli Romano-Ward sendromu olarak bilinir (1,2). Repolarizasyon sırasında potasyum akışını regüle eden miyosellüler kanal proteininde genetik değişikliğe bağlı olarak elektrofizyolojik anormallik gelişmekte olduğu düşünülmektedir(3). Bazı ailelerde onbirinci kromozomun kısa kolundaki bir DNA belirleyicisinin UQTS ile ilişkili olduğu bildirilmekle beraber, hastalığın genetik heterojenite gösterdiği, kromozom üç, yedi ve 11'de UQTS ile ilişkili belirleyiciler bulunduğu bilinmektedir (3).

QT uzaması ile ilgili tanısal kriter kalp hızına göre düzeltilmiş (Bazzet formülü: $QTc = QT/RR^{1/2}$) QT mesafesinin 0.44 sn' den uzun olmasıdır. Ancak QT mesafesinin yaş ve cinsiyet ile değiştiği, buna göre 1-15 yaşta 0.44 sn ve altı normal, 0.44-0.46 sn arası sınır ve 0.46 sn üzeri uzamış olarak kabul edilmektedir (4). Uzamış QT mesafesi yanında T dalgasında gecikmiş repolarizasyonu nedeniyle anormal konfügirasyonlar gözlenmektedir. Bunlar arasında; geniş tabanlı ve yavaş T dalgası, bifazik T dalgası, TU kompleksi sayılabilir (1). Romano-Ward sendromunun üç ayrı genetik formu vardır. Bu formların her birinde QT uzunluğunun şiddeti, T dalgasının şekil, amplitüd ve süresi ile ilgili farklılıklar olduğu gösterilmiştir (5). UQTS'nun tanı kriterleri Tablo I'de görülmektedir (6).

UQTS'lu hastaların kliniği oldukça değişkendir. Benzer şiddette QT uzamasına rağmen bazı hastalarda ventriküler aritmiler ve bunun sebep olduğu tekrarlayan senkop atakları ve ani ölüm olurken bazılarında asemptomatik seyreder ve yaşam süresi normaldir. Aynı ailede klinik tablo benzer olma eğilimindedir ancak bu kural değildir (1).

UQTS'lu hastaların % 30'u senkop veya geri döndürülen ani kalp durması nedeniyle yapılan araştırmalar sırasında tanınırlar, % 60'ı aile hikayesi olduğu için tarama sırasında, % 10'u ise tesadüfen rutin bir EKG çekiminden sonra tanınırlar. Son iki grupta hastalar genellikle asemptomatiktir (1). Sekonder olarak uzun QT mesafesine yol açan durumlar araştırılmalıdır (2,7) (Tablo II).

Hastamızda egzersiz sırasında ortaya çıkan tekrarlayan senkop atakları vardı ve epilepsi tanısı almıştı. EEG bulguları normal olmasına rağmen ataklar tekrarladığı için antiepileptik tedaviye alınmış ancak bundan yarar görmemişti.

Çocuk kasılma öncesinde şuurunu kaybedip

saniyeler süresinde "ölü gibi" kalıyorsa UQTS düşünülmelidir. Ani başlayan ve ani sonlanan senkop UQTS için tipik kabul edilir (8).

Senkop ve kalp durması adrenerjik uyarı ile ortaya çıkabilir. Senkop nöbetleri kızgınlık, korku gibi yoğun duygularla, etkin bir fiziksel aktivite, yüreme, saat alarminın çalması, telefon veya kapı zili yada gök gürültüsü gibi duysal bir uyarı ile ortaya çıkabilmektedir (9). Hastamızda senkop ataklarının fiziksel aktivite özellikle koşma ile ortaya çıktığı belirtilmişti. Senkop ataklarının tekrarlaması ve ani kalp durmasına bağlı ölüm en sık çocukluk ve adölesan çağda görülür. Erişkin çağa ulaşıldığında semptomlarda hafifleme ve kaybolma hatta QT mesafesinde normale dönüş bildirilmektedir (1). Hastamızın annesinin semptomları kaybolmuş ancak QT mesafesi hala uzun idi.

UQTS'nun tedavisinde β -blokerler, pacemaker ve sol torasik sempatik gangliyonektomi gibi seçenekler vardır. Tedavinin amacı hayatı tehdit eden aritmojenik senkop ve ani kalp durmasını önlemektir. Semptomatik hastalarda ve yüksek riskli ailelerde asemptomatik bireylerde temel tedavi şekli β -blokerlerdir. β -blokerler ile tedavi sırasında önemli bradikardi gelişir veya tehlikeli sinüs durması olursa birlikte pacemaker takılır. β -blokerler ile kontrol edilemeyen senkoplarda sempatik gangliyonektomi yapılır. Hastalarda günlük normal aktivite sınırlanmadan yarışma etkinlikleri kısıtlanmalıdır. Duysal uyarılardan uzak kalınmalı, alarmlı saatler, telefon ve kapı zili elimine edilmeli, rock konserleri, avlanma gibi aktiviteler engellenmelidir. Hastalar asemptomatik hale gelseler bile yan etki çıkmadığı sürece tedaviye devam edilmelidir. Asemptomatik ve QT mesafesi normale dönen hastalarda yavaş şekilde doz azaltılarak ilacı kesmek düşünülebilir (1). Tedaviye rağmen hastalarda yıllık % 1.3 ani ölüm ve % 8.6 senkop atağı gözlenmiştir (9).

KAYNAKLAR

1. Moss AJ, Robinson J. Clinical features of idiopathic long QT syndrome. *Circulation* 1992; 85(Suppl. 1): 140-144.
2. Schwartz PJ. The idiopathic long QT syndrome. *Ann Intern Med* 1983; 99:561-562
3. Towbin JA, Li H, Taggart T et al. Evidence of genetic heterogeneity in Romano-Ward long QT syndrome. Analysis of 23 families. *Circulation* 1994;90: 2635-2644.
4. Gottlieb S, Moss AJ, Hall WJ et al. Statistical identification of delayed repolarization. Applicability in long QT syndrome population (abstract). *J Am Coll Cardiol* 1991; 17:241.
5. Moss AJ, Zareba W, Benhoin J et al. ECG T-wave patterns in genetically distinct forms of the hereditary long QT syndrome. *Circulation* 1995; 92:2929-2934.
6. Schwartz PJ, Moss AJ, Vicent GM, Crampton RS. Diagnostic criteria for the long QT syndrome. An Update. *Circulation* 1993;88: 782-784.
7. Martin AB, Garson A, Perry JC. Prolonged QT interval in hypertrophic and dilated cardiomyopathy in children. *Am J Heart* 1994;127:64-70.
8. Sing B, Shahwan SA, Habbab MA, Deeb SM, Biary N. Idiopathic long QT syndrome: asking the right question. *The Lancet* 1993; 341:741-742.
9. Moss AJ, Schwartz PJ, Crampton RS, et al. The long QT syndrome: a prospective longitudinal study of 328 families. *Circulation* 1991; 84:1136-1144.