

### **Wat is het Lange-QT-syndroom (LQTS)?**

Het Lange-QT-syndroom (LQTS) is een erfelijke aandoening waarbij de elektrische functie van het hart is verstoord. Hierdoor is er een verhoogd risico op hartritmestoornissen. Er bestaan verschillende typen LQTS, waarvan type 1, 2 en 3 het meest voorkomen.

### **Klachten van LQTS**

Niet iedereen met een erfelijke aanleg voor LQTS heeft klachten. De ernst en de leeftijd waarop die ontstaan kunnen sterk wisselen. Klachten kunnen zijn: duizelingen of wegrakingen. In het uiterste geval kan iemand hierdoor plotseling overlijden.

Het ontstaan van klachten verschilt bij type 1, 2 en 3:

- Bij LQTS type 1 kunnen zwemmen/duiken, stress, emoties en/of lichamelijke inspanning hartritmestoornissen uitlokken.
- Bij LQTS type 2 kunnen schrik en/of harde geluiden hartritmestoornissen uitlokken.
- Bij LQTS type 3 treden hartritmestoornissen vaak op tijdens de slaap of in rust.

### **Cardiologisch onderzoek bij LQTS**

Bij mensen met LQTS is de verstoorde elektrische activiteit van het hart (meestal) te herkennen op het ECG (hartfilmpje). Een bepaald stukje van het ECG, de QT-tijd, is dan verlengd. De afwijkingen op het ECG zijn soms duidelijker te zien als het hartfilmpje is gemaakt tijdens een inspanningsonderzoek.

### **Behandeling LQTS**

LQTS is niet te genezen, maar wel te behandelen. Als bekend is dat iemand LQTS heeft, zijn maatregelen mogelijk om ernstige hartritmestoornissen te voorkomen. Zo dienen alle mensen met aanleg voor LQTS bepaalde medicijnen te vermijden, omdat die het risico op hartritmestoornissen vergroten (deze medicijnen zijn te vinden op de app *Credible Meds Mobile*).

Op basis van het type LQTS en de uitslagen van het cardiologisch onderzoek krijgt iemand een behandeladvies. Meestal bestaat dit uit medicijnen (bètablokkers) die ernstige hartritmestoornissen kunnen voorkomen. Vaak krijgt iemand ook leefregels, zoals het vermijden van intensieve inspanning en competitiesport bij LQTS type 1.

### **DNA-onderzoek bij LQTS**

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende variant (mutatie) in het DNA. Een erfelijke oorzaak van het LQTS is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het DNA. Een erfelijke oorzaak is dan niet bewezen, maar ook niet uitgesloten. Met de huidige technieken zijn niet alle erfelijke oorzaken op te sporen.
3. E variant met onduidelijke betekenis in het DNA. Het is onduidelijk of deze variant ziekte-veroorzakend is of niet. Dan is een erfelijke oorzaak niet bewezen, maar ook niet uitgesloten.

### **DNA-onderzoek bij familieleden**

Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:

### **Cardiogenetica UMC Utrecht**

Bezoekadres:  
UMC Utrecht  
Locatie WKZ  
Lundlaan 6  
3584 EA Utrecht

Postadres:  
Huispostnummer KC04.084.2  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800  
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

*Physician assistants*  
Mw. A. Schoemaker  
Drs. I. Wieffer

*Psychosociale zorgverleners*  
Mw. E.C. de Bruijn  
Drs. L. van den Heuvel

*Cardiologen*  
Prof. dr. F.W. Asselbergs  
Dr. R. Hassink  
Dr. J.F. van der Heijden

*Kindercardiologen*  
Dr. A.C. Blank  
Dr. J.M.P. Breur  
Drs. H. ter Heide

*Klinisch genetici*  
Dr. A.F. Baas  
Dr. R.L.E. van Loon  
Drs. J.G. Post  
Drs. J.J. van der Smagt  
Prof. dr. J.P. van Tintelen

*Arts klinische genetica*  
Dr. M.A. Siemelink

*Laboratoriumspecialist*  
Dr. D. Dooijes

*Casemanagers*  
Mw. N. Buijjs-van Hattem  
Mw. N. Hazendonk

Bij familieleden is DNA-onderzoek mogelijk naar de gevonden mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. DNA-onderzoek is ook mogelijk in navelstrengbloed van pasgeboren kinderen.

- Familieleden met de mutatie hebben een verhoogde kans op hartritmestoornissen door LQTS. Advies is om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten.
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen verhoogde kans op hartritmestoornissen door LQTS. Zij hoeven niet naar de cardioloog.
- Als een familielid geen DNA-onderzoek wenst, is het advies om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan het LQTS soms erfelijk zijn. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Vaak is het advies voor hen om cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

### **Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden**

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of cardiologische controles nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op LQTS.
- Het hebben van de mutatie voor LQTS kan onzekerheid oproepen, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand de symptomen krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

### **LQTS en kinderwens**

Als de mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de mutatie ook heeft. Informatie vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

### **Meer informatie**

- [www.erfelijkehartziekten.nl](http://www.erfelijkehartziekten.nl) (informatie voor patiënten en zorgverleners)
- [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl) (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaataandoeningen)
- [www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten](http://www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten) (onze website)
- [www.youngheartz.nl](http://www.youngheartz.nl) (speciaal voor kinderen)

### **Psychosociale zorg**

Als u LQTS hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

### **Kosten**

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

### **Hebt u vragen?**

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of [cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).