



:: Síndrome do QT longo familiar

Sinónimos:

Síndrome do QT longo congénito

Formas específicas:

Síndrome de Romano-Ward, Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen, Síndrome de Timothy

Definição:

Esta é uma doença hereditária caracterizada pelo prolongamento do intervalo QTc no ECG e, eventualmente uma alteração na morfologia da onda T.

$QTc = QT / \sqrt{RR}$ (QT medido no ECG, intervalo RR entre dois complexos QRS, ou o número de milímetros por 4 ciclos)
traçado ECG

Esta anomalia no electrocardiograma revela uma alteração na repolarização ventricular, com **risco de perturbações do ritmo** (torsade de pointes, fibrilação ventricular), **que causam síncope e morte súbita**. Podem estar implicados vários genes, mas os 3 genes mais comuns são: *KCNQ1*, *KCNH2*, *SCN5A*, cada um causando um quadro clínico ligeiramente diferente. **Certos medicamentos podem ser muito perigosos.**

Para mais informações:

Ver sumário da Orphanet

Menu	
Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência	Recomendações para os serviços de urgência hospitalares
<u>Sinónimos</u>	<u>Situações e recomendações de urgência</u>
<u>Mecanismos</u>	<u>Orientação</u>
<u>Riscos específicos em situações de emergência</u>	<u>Interações medicamentosas</u>
<u>Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo</u>	<u>Anestesia</u>
<u>Complicações</u>	<u>Medidas preventivas</u>
<u>Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares</u>	<u>Medidas terapêuticas complementares e hospitalização</u>
<u>Para mais informações</u>	<u>Doação de órgãos</u>
	<u>Números de telefone de emergência</u>
	<u>Bibliografia</u>
	<u>Anexos</u>

Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador do síndrome do QT longo

Sinónimos

- ▶ Síndromes de Romano-Ward, de Jervell e Lange-Nielsen, de Timothy

Mecanismos

- ▶ doença congénita autossómica recessiva (Jervell e Lange-Nielsen) ou dominante (Romano-Ward, Timothy), que afeta um total de 1/5000 indivíduos, causando anomalias nos canais de potássio e/ou sódio e produzindo um defeito na repolarização ventricular

Riscos específicos em situações de emergência

- ▶ perturbações graves do ritmo cardíaco: torsade de pointes, fibrilação ventricular, etc.
- ▶ síncope, frequentemente durante ou após situações de esforço ou stress
- ▶ morte súbita

Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- ▶ betabloqueantes
- ▶ cardiodesfibrilhador implantável
- ▶ por vezes: pacemaker, simpatectomia esquerda

Complicações

- erro na interpretação de síncope perante um quadro pseudo-neurológico (convulsões infantis, etc.)
- é contraindicado ou desaconselhado um grande número de medicamentos, incluindo: antiarrítmicos (nomeadamente amiodarona), diuréticos expoliadores de potássio, agentes neurolépticos, antidepressivos, anti-histamínicos, agentes anti-infecciosos ([listas para consultar](#))
- atenção à hipocalcemia, que favorece perturbações do ritmo cardíaco
- atenção a todas as síncope com QT longo
- o stress pode favorecer o início de problemas

Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares

- ▶ calcular o QTc (QTc longo > 440 ms)
- ▶ fibrilação ventricular e outras causas de paragem circulatória: nenhuma característica específica
- ▶ torsade de pointes recorrente: perfusão lenta de sulfato de magnésio 2 g IV, seguida de dose de manutenção de 3 a 20 mg/min; betabloqueante por via IV (propranolol 1 mg/min; não exceder 10 mg)

Para mais informações

- ▶ www.orpha.net

Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

Situações e recomendações de urgência

As situações de emergência ocorrem em dois contextos diferentes:

1. Estratégia de atuação em doentes com síncope ou morte súbita

O objetivo é confirmar o **diagnóstico e iniciar o tratamento de emergência** (garantir a estabilidade hemodinâmica), de seguida evitar a recidiva.

▶ Se o doente estiver em paragem circulatória devido a fibrilação ventricular:

- reanimação e cardioversão elétrica
- instalar o equipamento de vigilância (monitorização). Efetuar sempre um electrocardiograma (ECG) e o registo de todos os episódios sintomáticos
- pesquisar sistematicamente:
 - os medicamentos tomados
 - outros fatores desencadeantes: esforço (especialmente natação), stress emocional ou sonoro, etc.

▶ Perante um problema de ritmo incessante (síncope convulsiva devido a torsade de pointes recorrente):

- **Tratar em ambiente calmo.** O stress é um dos principais fatores desencadeadores destas perturbações rítmicas.
- Aplicar uma **injeção de magnésio** (bólus intravenoso de 2g de sulfato de magnésio por injeção intravenosa lenta, seguida de perfusão contínua de sulfato de magnésio, na dose de 3 a 20 mg/min).
- **Se isto for ineficaz:** injeção intravenosa lenta de um betabloqueante, p. ex. propranolol (p. ex. Avlocardyl®, ampolas de 5 mg).
 - **Nos adultos:** injeção lenta por via IV a 1 mg por minuto; não exceder a dose de 10 mg (2 ampolas).
 - **Nas crianças,** é recomendada uma dosagem IV de 0,1 mg/kg.
- **Em caso de persistência** do ritmo caótico: sedar, entubar e ventilar.
- **Acima de tudo, não administrar amiodarona (Cordarone®), que é muito utilizada em paragem cardíaca causada por perturbações rítmicas ventriculares**

▶ Abordagem do doente pós-síncope

- É **essencial** estabelecer o **diagnóstico** de síncope e síndrome QT longo
 - QTc > 440 ms, frequentemente muito prolongado (> 500 ms).
 - Verificar alternância do QT.
 - Nunca encarar uma síncope como banal na presença de QT longo.
- Medir o intervalo QT e calcular o QT corrigido:

$QTc = QT / \sqrt{RR}$ (QT medido no ECG, intervalo RR entre dois complexos QRS, ou o número de milímetros por 4 ciclos). Consultar o traçado ECG



- Seja qual for o caso, ter o cuidado de não utilizar substâncias antiarrítmicas tóxicas (Ver anexos)

2. Doentes com síndrome do QT longo mas a receberem cuidados por outro problema médico

O grande risco é não identificar o síndrome do QT longo.

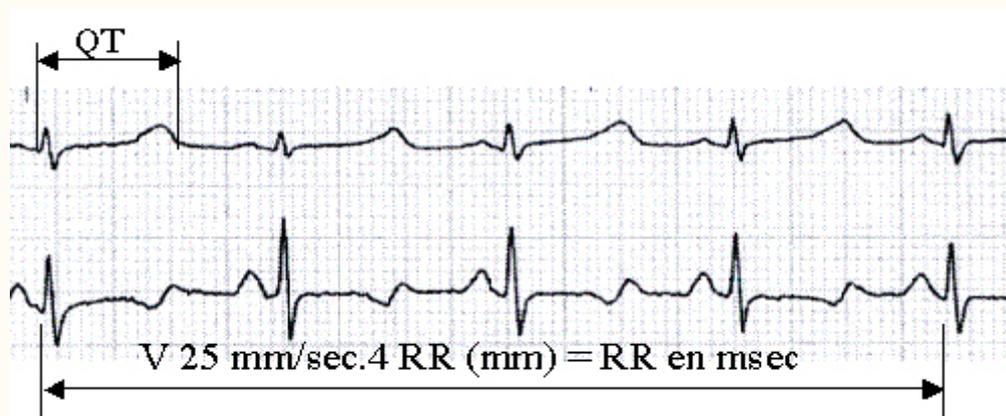
O objetivo é evitar a falha do diagnóstico do QT longo (ou, se possível, confirmar este diagnóstico), colocar o doente sob monitorização, prevenir o risco de arritmias (e, muito especificamente, **evitar interações medicamentosas**), e depois iniciar as atitudes terapêuticas específicas.

▶ **É essencial não deixar escapar o diagnóstico da síndrome do QT longo**

- QTc > 440 ms +/- anomalia da morfologia da onda T.
- Investigar se há história familiar de síndrome de QT longo, síncope ou morte súbita.
- Descobrir se há casos de síncope convulsiva associados a perturbações rítmicas ventriculares paroxísticas (torsade de pointes). Efetuar ECG sistematicamente perante a ocorrência de convulsões.

$QTc = QT / \sqrt{RR}$ (QT medido no ECG, intervalo RR entre dois complexos QRS, ou o número de milímetros por 4 ciclos no ECG padrão: velocidade de 25 mm/s).

Traçado ECG



- Efetuar **análises laboratoriais** e verificar se os **níveis de potássio** estão normais.
- **Atenção a qualquer situação que possa baixar o nível de potássio** (p. ex. o preenchimento vascular numa hemorragia).
- **Não interromper o tratamento com betabloqueantes se estes estiverem prescritos.**
- Colocar o doente imediatamente sob **monitorização contínua.**
- **Os doentes com cardiodesfibriladores implantáveis ou pacemakers**, são raros, mas serão necessárias as precauções habituais para evitar incidentes no **caso de cirurgias com bisturi elétrico.**
- **Evitar medicamentos perigosos (ver Anexos).**

Orientação

Nos casos de síncope ou paragem circulatória:

- ▶ Onde? Centro hospitalar universitário com um Centro de Tratamento Especializado de Perturbações Rítmicas Hereditárias. Caso contrário, um Serviço de Cardiologia com conhecimentos especializados para lidar com perturbações rítmicas
- ▶ Quando? O mais rapidamente possível
- ▶ Como? Após a estabilização hemodinâmica, com o doente sob monitorização

Interações medicamentosas

Evitar medicamentos potencialmente tóxicos (ver **Anexos**)

Anestesia

- ▶ Certos **agentes anestésicos (halogenados)** poderão agravar o QT longo
- ▶ Atenção às situações que possam levar a diminuição do **nível de potássio sérico**, o que poderá agravar a perturbação do ritmo
- ▶ **Evitar o stress**

Medidas preventivas

- ▶ Evitar todas as substâncias tóxicas
- ▶ Verificar os níveis de potássio
- ▶ Evitar o stress

Medidas terapêuticas complementares e hospitalização

Estas medidas devem ser implementadas com a ajuda de Centros de Referência e Tratamento Especializado de Perturbações Rítmicas Hereditárias.

- ▶ **Dar aos doentes e/ou pais uma explicação o mais completa possível.** Esclarecer relativamente às precauções a ter, mas também o que o doente pode fazer.
- ▶ **Ter especial atenção ao informar sobre a doença** (os membros da família que recebem a notícia também poderão ser afetados sem o saberem).
- ▶ **Como a síndrome é familiar, contactar rapidamente a família para a informar.**
- ▶ **O apoio psicológico é desejável assim que a doença for diagnosticada.**

Doação de órgãos



- À exceção do coração, a doação de órgãos é possível. Não há casos conhecidos de os restantes órgãos serem afetados por esta doença genética.

Números de telefone de emergência

A lista de centros especializados encontra-se disponível em www.orpha.net

Bibliografia

Lupoglazoff JM, Denjoy I, Guicheney P, Casasprana A, Coumel P. Congenital long QT syndrome. Arch Pediatr. 2001 May;8(5):525-34.

Probst V, Kyndt F, Allouis M, Schott JJ, le Marec H. Genetics and cardiac arrhythmias. Arch Mal Coeur Vaiss. 2003 Nov;96(11):1054-62.

Website for the Reference Centre for Hereditary Heart Diseases: www.cardiogen.aphp.fr

Anexos

Os medicamentos contraindicados são aqueles associados a casos documentados de torsade de pointes.

Os medicamentos desaconselhados ou que devem ser utilizados com cautela são as substâncias que não são eletrofisiologicamente neutras. Por razões farmacodinâmicas ou pelo facto de pertencerem a uma família ou classe terapêutica, é melhor evitá-los ou apenas prescrevê-los sob rigorosa monitorização eletrocardiográfica.

A – MEDICAMENTOS CARDIOVASCULARES

▶ 1 - Antiarrítmicos de Classe 1

■ **Contraindicados:**

Quinidina (Cardioquine®, Longacor®, Quinidurule®, Serecor®)
Disopiramida (Rythmodan®, Isorythm®)

■ **Desaconselhados:**

Cibenzolina (Cipralan®, Exacor®)
Flecainida (Flecaïne®)
Propafenona (Rythmol®)

Mexiletina (Méxartil®), lidocaína (Xylocaïne®) e aprindina (Fiboran®) são antiarrítmicos de Classe 1b com tendência para encurtar o intervalo QT e não são, portanto, teoricamente, prejudiciais, podendo ser, por vezes, benéficos, mas só devem ser utilizados sob vigilância especializada.

▶ 2 – Antiarrítmicos de Classe III

■ **Contraindicados:**

Amiodarona (Cordarone®, Corbionax®)
Sotalol (Sotalex®)

▶ 3 – Bloqueadores dos canais de cálcio:

■ **Contraindicados:**

Bepidil (Cordium®)

▶ 4 – Diuréticos

■ **Contraindicados:**

Todos os diuréticos osmóticos de potássio

▶ 5 – Vasodilatadores cerebrais

■ **Contraindicados:**

Derivados de vincamina: Oxovinca®, Pervincamine®, Vinca®, Vincafor®, Vincimax®, Rhéobral®, Rutovincine®, Vincarutine®)

B – PSICOTRÓPICOS

▶ **Contraindicados:**

Agentes neurolépticos:

Clorpromazina (Largactyl®), droperidol (Droleptan®), haloperidol (Haldol®), sultoprida (Barnétyl®) e tioridazina (Melleril®)

Antidepressivos:

Imipramina (Tofranil®), desipramina (Pertofran®), amitriptilina (Laroxyl®, Elavil®), doxepina (Quitaxon®), maprotilina (Ludiomil®)

▶ **Desaconselhados:**

Todos os medicamentos pertencentes às famílias da fenotiazina, butirofenona, benzamida, imipramina e do lítio.

C – AGENTES ANTI-INFECCIOSOS

▶ **Contraindicados:**

Eritromicina (Erythrocin[®], Abboticine[®], Propiocrine[®], Ery[®]+, Eryphar[®]) e anfotericina B (Fungizone[®], Amphocycline[®])
sulfametoxazol + timetoprim (Bactrim[®], Eusaprim[®])
amantadina (Mantadix[®])
pentamidina (Pentacarinat[®])
cloroquina (Nivaquine[®]), halofantrina (Halfan[®])
azoles: Cetoconazol (Nizoral[®]), miconazol (Daktarin[®]), itraconazol (Sporanox[®])

▶ **Desaconselhados:**

Todos os macrólidos, quinino (Quinamax[®], Quinoform[®]), mefloquina (Lariam[®]), amodiaquina (Flavoquine[®])

D – ALERGOLOGIA

▶ **Contraindicados:**

Anti-histamínicos H1 não anticolinérgicos: astemizol (Hismanal[®]), terfenadina (Teldane[®])

▶ **Desaconselhados:**

Outros anti-histamínicos H1 não anticolinérgicos:

Cetirizina (Zyrtec[®], Virlix[®]), loratadina (Clarityne[®]), oxatomida (Tinset[®])

Anti-histamínicos anticolinérgicos:

Hidroxizina (Atarax[®]), ciproheptadina (Périactine[®]), prometazina (Phénergan[®]), dexclorfeniramina (Polaramine[®]), alimemazina (Théralène[®]), triprolidina (Actidilon[®]), mefenidramio (Allerga[®]), carbinoxamina (Allergafon[®]), buclizina (Aliphan[®]), bronfeniramina (Dimégan[®]), mequitazina (Primalan[®]), histapirrodina (Domistan[®]), doxilamina (Méréprine[®])

Produtos classificados nos “descongestionantes”

que contenham anti-histamínicos p. ex.: Actifed[®], Denoral[®], Bénadryl[®], Rinurel[®], Clarinase[®], Fervex[®], Rhinofébral[®], Rinutan[®], Rupton[®], Rumicine[®], Sup-Rhinite[®], Triaminic[®], etc.

Estas recomendações foram realizadas em colaboração com o Prof. Hervé le Marec do Centro de Referência de Perturbações Rítmicas de Origem Genética, Nantes, com a Associação Bien Vivre avec le long QT [Viver Vem com QT Longo], Thury sous Clermont, e com o Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, França.

Data de realização: 07 de Novembro de 2008

Estas orientações de emergência foram adaptadas para Portugal em colaboração com o Doutora Sílvia Álvares.

Data de tradução : 22 de Junho de 2011

Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Shire E.G. 