

经验交流 ·

儿童先天性QT间期延长综合征的临床特点

赵奕怀¹,覃有振²,柯志勇³

(1. 汕头市中心医院儿科,广东 汕头 515000; 2. 中山大学附属第一医院心儿科; 3. 中山大学附属第一医院儿科,广东 广州 510080)

[中图分类号] R725.4 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2003)04-0371-02

先天性QT间期延长综合征(long QT syndrome, LQTS)是一种先天性疾病,常有家族遗传倾向,心电图表现为QT间期延长和致命性心律失常,如尖端扭转型室性心动过速(TdP)及心室颤动,临床上以反复发作性晕厥及猝死为特征。多见于青年人,是儿童和年轻人发生猝死和意外死亡的一个重要原因。通过对此病的研究,可预防LQTS患者猝死的发生,在儿童期能明确诊断就更有临床意义。依据1993年Schwartz等^[1]提出的LQTS诊断标准,将确诊的2例儿童LQTS报告如下。

1 临床资料

例1,男,7岁4个月,因发作性心悸10个月,晕厥发作3次入院。出生史、个人史无特殊,生长发育正常。10个月前出现发作性心悸,先后在运动或情绪激动时晕厥发作3次。心电图示心率80次/min,频发室性早搏,QT间期延长,QT为0.44s,QTc为0.46s,各导联可见T波宽大,基底增宽,有U波,见图1。运动试验见心率增快至100次/min,QT为0.36s,QTc为0.46s。查体无特殊发现,听力正常。除胸正侧位片示右心室稍增大外,心肌酶、肌钙蛋白I、电解质、甲状腺功能、超声心动图均正常。入院后发作晕厥1次,发作时心电图示室性心动过速,QT为0.36s,QTc为0.57s(见图2)。用普罗帕酮、利多卡因等药后仍无改善,以同步直流电击复律后复律。予普奈洛尔30mg/d口服,未再发。出院后继续口服普奈洛尔,随访至今(1年多)无再发。

例2,男,6岁11个月,因5年内反复晕厥3次入院。患儿1岁11个月时第1次发生晕厥,诊断不明,最后1次晕厥在入院前3d,晕厥前无诱因。其

母在3个月前因晕厥1h后死亡,死因不明;其兄10岁,体检发现有心动过缓,但无晕厥史。入院体检:除胸骨左缘稍隆起外,其他无特殊。胸片、超声心动图、心肌酶、肌钙蛋白I、电解质、甲状腺功能均正常。心电图示心率60次/min,QT为0.46s,QTc 0.46s, T波双向,有切迹;阿托品试验见心率增快至110次/min,QT为0.40s,QTc为0.49s。住院期间无发作。予护心药、普奈洛尔带药出院,无再发。

2 讨论

先天性LQTS可在任何年龄发病,但都是以心电图表现为QT间期延长、反复发作晕厥及高猝死率为特征。反复发作晕厥多与应激或剧烈活动有关,少数在安静或睡眠时发作。反复发作晕厥易被误诊为癫痫或血管神经性晕厥,临床上应作鉴别,不明原因的反复发作晕厥要注意LQTS的可能。LQTS有遗传倾向,对有LQTS家族史者,应进行常规心电图检查,首次心电图往往是临床诊断LQTS的依据。LQTS的临床诊断是建立在QT间期延长的基础上的,但QT间期延长应排除其他疾病或药物对心电图的影响,如QT间期正常,一般可排除LQTS,值得注意的是T波改变也是LQTS的主要表现。1993年国际LQTS协作组公布了修改的临床诊断标准^[1]。对于可疑患儿需进一步行运动试验及动态心电图检查,减少或防止漏诊。

随着分子生物遗传学的发展,已经基本确定了LQTS的6个致病基因,不同基因类型有不同的临床特征,伴有耳聋的Jervell和Lange-Nielsen综合征是LQTS₁基因异常的纯合子,为常染色体隐性遗传,睡眠或休息时发病,临床少见。无耳聋的Ro-

[收稿日期] 2002-12-12; [修回日期] 2003-04-04

[作者简介] 赵奕怀(1972-),女,大学,主治医师。主攻方向:新生儿专业。

mano 和 Ward 综合征是由多种亚型构成,为常染色体显性遗传,基因突变导致钾通道异常造成复极时钾外流减少所致,运动后 QT 间期明显延长,多在情绪激动和运动时发病,均为儿茶酚胺依赖型(运动依赖型)^[2]。不同基因类型的心电图表现不同,Moss^[3]等发现 LQTS₁ 心电图 T 波宽大伴基底部增宽,T 波持续时间最长;LQTS₂ 型的 T 波低平,振幅低,伴或不伴双峰;LQTS₃ 的 ST 段平直延长,T 波延迟出现和心动过缓,QT 间期最长,而且所有 LQTS₃ 患者的 QTc 都延长,而其他型患者有时 QTc 可以在正常范围。通过大系列基因检测材料与临床心电图特点的对比研究,可依据病人心电图的特征性改变,从临床推断其致病基因类型。最常见的是 LQTS₁ 和 LQTS₂ 型。本资料例 1 的临床及心电图特征符合 LQTS₁ 的特征,用普奈洛尔可获得

较好的效果。例 2 的临床和心电图特征则较符合 LQTS₂ 的特征,发作较少,用药后无再发。基因检查诊断有可能做为诊断的“金标准”,但目前尚未普及开展基因检测,而且基因检测费用高、需时长,目前仍主要以临床特征和心电图特点来判定,掌握临床、心电图特征具有重要的意义。

LQTS 的治疗是防止心律失常引起的晕厥或猝死,包括生活管理和特异治疗。主要治疗方法^[4]:

β 受体阻滞剂;左心脏交感神经节切除术;心脏起搏器。可根据具体情况选择相应的治疗。无症状或第 1 次发病者可使用 β 受体阻滞剂;反复晕厥或伴哮喘、糖尿病者行左心脏交感神经节切除术;有心脏骤停者可用 β 受体阻滞剂 + 左心脏交感神经节切除术 + 心脏起搏器。有长间歇依赖性尖端扭转型室性心动过速者使用 β 受体阻滞剂 + 心脏起搏器。



图 1 例 1 无发作时心电图,QT 0.44 s,QTc 0.46 s,各导联可见 T 波宽大,基底增宽



图 2 例 1 发作时心电图,示室性心动过速,QT 0.36 s,QTc 0.57 s

[参 考 文 献]

[1] Schwartz PJ, Moss AJ, Vincent GM, et al. Diagnostic criteria for long QT syndrome. An update [J]. Circulation, 1993, 88 (2): 782 - 784.
[2] Garza LA, Vick L, enora JJ, et al. Heritable QT prolongation

without deafness [J]. Circulation, 1970, 41(1): 39 - 48.
[3] Moss AJ, Zareba W, Benhorin J, et al. ECG T - wave patterns in genetically distinct forms of the hereditary long - QT syndrome [J]. Circulation, 1995, 92(10): 2929 - 2932.
[4] 秦绪光,周鹏,胡大一. 长 QT 综合征治疗新进展 [J]. 心血管病学进展,2000, 21(6): 374 - 376.

(本文编辑:吉耕中)