



# ROMANO-WARDŮV SYNDROM

F16066- Marie Kaňková

# Romano- Wardův syndrom

- Označuje se také jako pseudohypokalemický syndrom
- stav, který způsobuje narušení normálního rytmu srdce
- autosomální dominantní varianta syndromu dlouhého QT syndromu (LQTS, viz tento termín) charakterizovaného synkopálními epizodami a elektrokardiografickými abnormalitami (prodloužení QT, abnormality T-vln a torsade de pointes (TdP) ventrikulární tachykardie)

# Romano- Wardův syndrom

- může být výsledkem mutací genů kódujících podjednotky kardiálních iontových kanálů ( *KCNQ1* , *KCNH2* , *SCN5A* , *KCNE1* , *KCNE2* a *SCN4B* ) nebo v těch, které kódují proteiny interagující se srdečními iontovými kanály ( *ANK2* , *CAV3* , *AKAP9* nebo *SNTA1* ) autozomálně dominantním způsobem s nízkou penetrancí
- Termíny LQT1 až LQT6 a LQT9 až LQT12 popisují pacienty postižené genetickými variantami RWS, přičemž LQT7 odkazuje na Andersenův syndrom a LQT8 se odkazuje na Timothyho syndrom

# Romano- Wardův syndrom

- AD dědičná forma, obsahuje soubor 6 různých molekulárních genotypů
- Riziko postižení sourozence -50%
- Riziko přenosu na dítě:
  - Pacient je heterozygot
    - partner je dominantní homozygot - šance přenosu 100%
    - partner je heterozygot -75%
    - partner je recesivní homozygot -50%
- Pacient je dominantní homozygot –riziko přenosu je vždy 100%

# Romano- Wardův syndrom- Řízení a léčba

- Beta-adrenergní blokátory představují léčbu první volby u symptomatických pacientů - kdykoli se synkopální epizody objeví navzdory plné dávce beta-blokující terapie, mělo by být zváženo a provedeno vždy, kdy je to možné, levá srdeční sympatická denervation (LCSD)
- Srdeční stimulace je pouze zřídka indikována ( *např. U kojenců nebo malých dětí s atrioventrikulárním blokem 2:1*). Implantabilní defibrilátory kardioverteru (ICD) jsou vždy indikovány po zástavě srdce nebo na žádost pacienta a vždy, když se objeví synkopa navzdory beta-blokádě a LCSD
- Je indikováno profylaktické užívání betablokátorů u asymptomatických dětí a dospělých do 40 let s LQTS (LQT1, LQT2 nebo LQT3). LQTS a jeho varianty jsou hlavními příčinami náhlé srdeční smrti u mladých, jinak zdravých jedinců a významně přispívají ke syndromu náhlé úmrtí dětí (SIDS).
- Vzhledem k tomu, že existují velmi účinné terapie, má včasná diagnóza (neonatační screening EKG) zásadní význam a umožňuje preventivní léčbu.

# Zdroje

- [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=EN&Expert=101016](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=101016)
- [lekarske.slovniky.cz/lexikon.../romanuv-warduv-syndrom-syndrom-romano-ward-3](http://lekarske.slovniky.cz/lexikon.../romanuv-warduv-syndrom-syndrom-romano-ward-3)