

SÍNDROME CÁRDIO-AUDITIVA DE JERVELL E LANGE-NIELSEN

MARIA DAS GRAÇAS MORAIS FERREIRA, GASTÃO PEREIRA DA CUNHA**,
FRANCISCO ANTÔNIO MARÇALLO***

Estudaram-se 137 alunos de escola especializada para surdos-mudos, visando a identificar quadros clínicos com QT prolongado, em especial a síndrome de Jervell e Lange Nielsen (S.J.L-N). Havia 66 (48,2%) do sexo masculino, com média etária de 10,3 anos (extremos de 3 e 17 anos) e 71 (51,8%) do sexo feminino, média etária de 9,7 anos (extremos de 3 e 20 anos). Caracterizou-se surdez congênita em 76 casos (48,9%) com QTc alargado em 32 (47,7%); surdez adquirida em 54 (39,4%), com QTc prolongado em 16 (29,2%); em 16 casos não pôde ser definida a natureza da surdez.

Em 18 alunos (13,1%), foram reconhecidos sintomas contraditórios na S.J.L-N, (convulsões, desmaios, tonturas, palpitações), apenas um com surdez adquirida.

Foi obtido eletrocardiograma contínuo (sistema Holter) de 24h em 15 casos, selecionados por terem antecedentes de surdez na família, sintomas relacionados com arritmias ou QT prolongado. Esse procedimento contribuiu para o diagnóstico da síndrome pela melhor caracterização das arritmias e pelo registro de aumento do QT nos períodos de maior frequência cardíaca. Três casos (sexo feminino, 16, 12 e 6 anos) enquadraram-se no diagnóstico de S.J.L-N, havendo, em um, consangüinidade entre os pais. Além do alargamento de QT, houve, em 2 casos, T negativa nos aumentos súbitos da frequência cardíaca.

Jervell e Lange-Nilsen¹ descreveram, em 1957, uma síndrome constituída por surdez congênita e doença cardíaca peculiar. Tratava-se de família norueguesa, sem consangüinidade entre os pais, com posta por seis filhos, sendo quatro surdos mudos. Apresentavam, estes, ataques sincopais provocados pelos exercício ou pelo medo, havendo três tido morte súbita, com idades de quatro, cinco e nove anos. Os exames clínico e radiológico realizados em três dessas crianças não revelaram cardiopatia, mas os eletrocardiogramas mostraram acentuado prolongamento do intervalo QT. Eram normais a avaliação da sístole mecânica pelo foriocardiógrama, os níveis séricos do cálcio e do potássio, assim como o metabolismo basal e o teste de tolerância à glicose. Autópsia realizada em um caso não mostrou anormalidades. macro ou microscópicas.

Fraser e col.², em 1964, chamaram a essa condição síndrome cárdio-auditiva de Jervell e Lange-Nielsen, embora Jervell³ julgasse mais apropriada a designação

de “síndrome surdo-cardíaca com intervalo QT prolongado”, pois é a surdez congênita que se acompanha de vários sintomas cardíacos, sendo sua transmissão autossômica recessiva.

Outra entidade similar é representada pela síndrome de Romano-Ward⁴⁻⁹, que cursa com ataques sincopais, morte súbita por fibrilação ventricular, porém com audição normal, caracterizando-se por herança auto-sômica dominante. Ainda dentro dessas doenças afins, descreveram Mathews e col.¹⁰, em 1972, o achado de uma família com síndrome cárdio-auditiva, cujos membros tinham QT prolongado e síncope, presente ou não a surdez, admitindo a hipótese de que, nesse grupo, os defeitos cardíacos e auditivo deveriam ser herdados separadamente, através de mecanismo auto-sômico dominante.

Existem, assim, diversas variantes nosológicas envolvendo indivíduos de baixa idade, por vezes com surdez congênita e tendo QT prolongado no eletrocardiograma, sendo de destacar, dentro dessas con-

Trabalho realizado na Escola para Surdos-Mudos Epheta de Curitiba, Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná e Departamento de Clínica Médica da Universidade Federal do Rio Grande do Norte.

* Professor-Assistente do Departamento de Clínica Médica da U.F.RN.

** Professor-Titular do Departamento de Clínica Médica da U.F.PR.

*** Professor-Titular, Chefe da Unidade de Genética do Hospital de Clínicas da U.F.PR.

dições patológicas, a síndrome de Jervell e Lange Nielsen, cujo estudo nos interessou.

MATERIAL E MÉTODOS

Foram estudados 141 alunos da Escola Epheta, especializada para surdos-mudos, na cidade de Curitiba, Paraná. Desse total foram excluídos quatro com surdez congênita, por apresentarem condições patológicas concomitantes (estenose pulmonar, estenose aórtica congênita e dois casos com bloqueio do ramo direito). Restaram, assim, 137 pacientes, sendo 66 (48,2%) do sexo masculino e 71 (51,8%) do sexo feminino. A média de idade foi de 10,3 anos para o sexo masculino (extremos de 3 e 17 anos) e de 9,7 para o feminino (extremos de 3 a 20 anos).

Os pacientes foram avaliados através da obtenção de história clínica, realização de exame físico e eletrocardiograma tarefas executadas sempre por um de nós (MGMF). Os dados de anamnese foram fornecidos pelos próprios alunos, pelos familiares e professores, identificando-se, através dessas informações, a possível causa da surdez.

A otoscopia e a audiometria ficaram a cargo do Serviço de Otorrinolaringologia da própria escola, realizados sempre pelo mesmo especialista.

Os eletrocardiogramas em repouso foram obtidos nas doze derivações convencionais, à velocidade de 25mm/s, repetindo-se ao final, a derivação D II com a velocidade de 50 mm/s, para melhor análise do traçado.

O intervalo QT foi medido a partir do início da onda Q (onda R, se a onda Q não estivesse presente), até o final da onda T ou da onda U, em sua junção com a linha de base. O intervalo QT foi corrigido para a frequência cardíaca correspondente, através da equação de Bazett, ou seja: $QT_c = \frac{Q-T \text{ medido}}{\sqrt{R-R'}}$

A medida dos intervalos QT foi efetuada na derivação D II, com a velocidade de 50 mm/s, mensurados os QTc de 5 em 5 ciclos cardíacos. Obtivemos, ao final de cada caso, a média calculada sobre 10 QTc medidos.

Na impossibilidade de submetermos todos os casos ao procedimento de eletrocardiografia dinâmica, obtivemos esse registro em 15 pacientes que apresentavam um ou mais dos seguintes dados: história de surdez familiar; presença de sintomas relacionados com arritmias; síndromes clínicas vinculadas à surdez congênita e QTc acima dos limites considerados normais^{11,12}, ou seja, 424 ms para os pacientes do sexo masculino com mais idade e para as crianças até 12 anos, e 440 ms para os do sexo feminino.

O exame, através da eletrocardiografia dinâmica, foi realizado pelo sistema Holter de dois canais – CM e CM, V V por um período de 24 h, sendo utilizado⁵ o analisador² Dyna-Gram, modelo 6.000. As atividades desenvolvidas ou eventuais intercorrências

eram anotadas em diário próprio, para correlação ulterior com as alterações no registro.

RESULTADOS

A natureza da surdez foi considerada como congênita em 67 pacientes (48,9%), adquirida 54 casos (39,4%), não podendo ser definida, devidamente, em (11,7%).

Identificamos alargamento do intervalo QTc em 32 casos (47,7%) dos portadores de surdez congênita e em 16 (19,18%) dos que apresentavam surdez adquirida, com diferença estatisticamente significante.

Em 18 pacientes da série (13,1%), puderam ser reconhecidos sintomas encontrados na síndrome de Jervell e Lange-Nielsen, isolados ou combinados, na seguinte ordem de frequência: convulsão em 13 alunos, desmaio em 5, palpitação em 4; dor no peito em 3 e tonteira em 2. Desse grupo, apenas um paciente padecia de surdez adquirida; os demais, de surdez congênita.

Conseguimos realizar a eletrocardiografia dinâmica de 24 h em 15 pacientes (9,13%), procedimento que contribuiu para a detecção dos portadores da síndrome em apreço, ao identificar aumento do intervalo, QTc nos períodos em que foi registrado aumento da frequência cardíaca.

Três pacientes receberam o diagnóstico de síndrome de Jervell e Lange-Nielsen, dos quais se resumem, a seguir, os principais dados obtidos.

Caso 1 - Mulher de 16 anos, nasceu de parto normal. Os pais eram primos em segundo grau; o sexto irmão integrante dessa série era surdo e outro era deficiente mental; um tio materno tinha convulsões. A paciente tinha anacusia bilateral, não tendo sido possível levantar outros sintomas. Contudo, havia na ficha da escola, o relato de um eletroencefalograma com moderada irregularidade, de tipo irritativo, mais nítida nas áreas frontotemporais, o que nos sugeriu história prévia de convulsão. Apresentamos, a seguir, o heredograma (fig. 1); o eletrocardiograma de repouso (fig. 1) e segmentos do registro de Holter (fig. 2) que ilustram alguns dados referidos.

Caso 2 - Menina de 12 anos, nasceu de parto normal. Não havia consangüinidade entre os pais. Um irmão constante dessa série apresentava, como a paciente, anacusia bilateral. Há informes de que a paciente teve convulsões desde o 1º mês de vida até os dez anos, que cederam sem uso de medicação; havia, ultimamente, história vaga de tonteira. Seu heredograma está representado na figura 3, documentando-se, em seguida, alterações eletrocardiográficas em segmentos de Holter (fig. 3).

Caso 3 - Menina de 6 anos, nascida prematura (sete meses), de parto normal tinha uma prima paterna em 2.º grau surda, atualmente com 20 anos com o informe de que um primo paterno, em 4.º grau recebera o diagnóstico de epilepsia. Sua audiometria indicava severa hipoacusia neuro-sensorial, bilateral. Teve convulsões durante a infância, com eletroence-

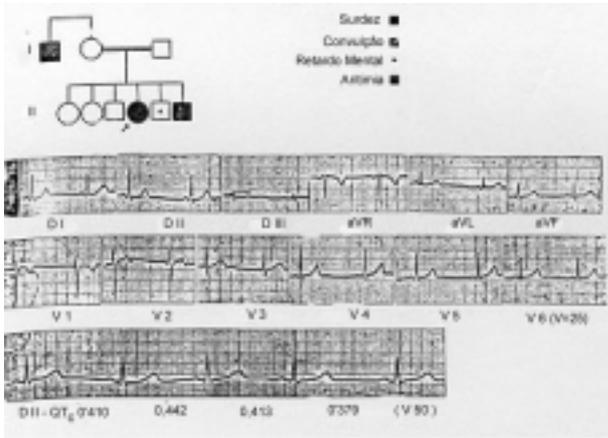


Fig. 1 – Em A, heredrograma do caso n.º 1. O sexto irmão (caso n.º 120 desta série) apresentou por eletrocardiografia dinâmica, marca-passo atrial mutável e seu QTc máximo, no eletrocardiograma de repouso, alcançou o valor de 456ms. 4m B, o traçado não mostra anormalidade, exceto variação do QTc que oscila entre 379 e 442 ms em D II (V= 50 mm/s).

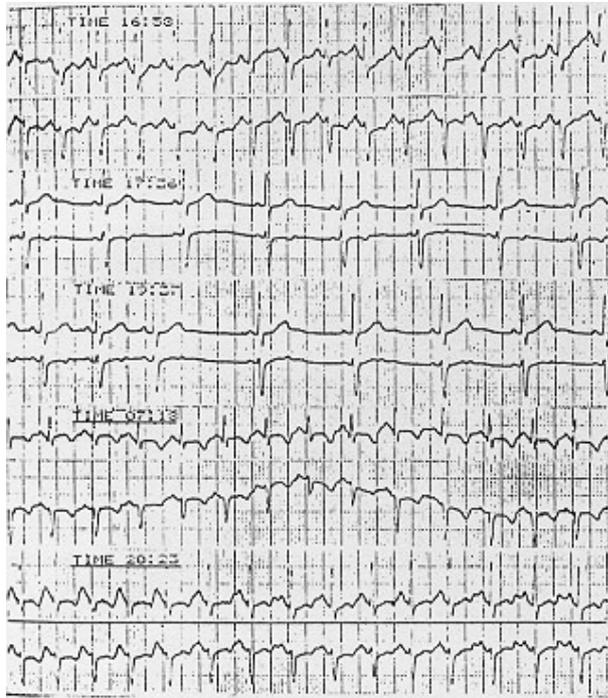


Fig. 2 – Caso n.º 1. segmentos de eletrocardiograma de 24 h mostrando alterações na morfologia da onda T, ora positiva ora achatada (16:58 h – atividades não referidas); traçado normal (17:36 h andando de ônibus e 19:37 h – jantando) com diminuição da frequência cardíaca de 137 bpm para 60 bpm; inversão da onda T, nos aumentos súbitos da frequência cardíaca, quando assistia televisão (20: 33 h – QTc = 462 ms) e ao levantar pila manhã (07:18 h – QTc = 520 ms)

falograma normal, mas fez uso de anticonvulsionantes. O eletrocardiograma de repouso mostra discretas variações no QTc, porém sempre prolongado (fig. 4) e, no eletrocardiograma dinâmico, foi observado aumento bem evidente desse intervalo durante o sono (fig. 4) com acentuado retardo para atingir seu valor normal.

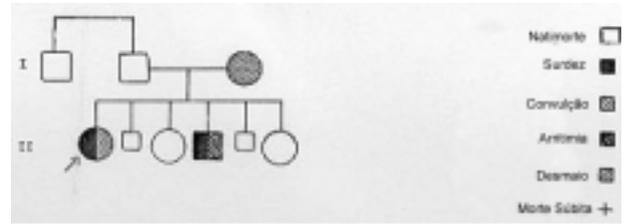


Fig. 3 – Em A, Heredrograma do caso 9 e o quatro irmão (caso n.º 52 desta série) apresentou no eletrocardiograma de repouso, marca-passo atrial mutável e seu QTc máximo chegou ao valor de 452 ms.

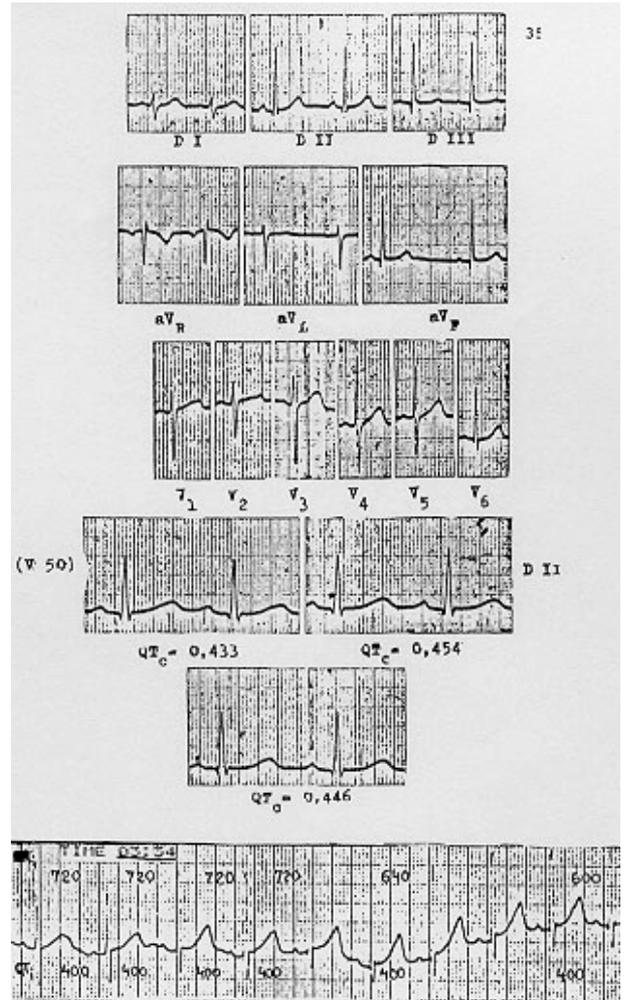


Fig. 4 - Caso 3. Em A, eletrocardiograma em repouso sem anormalidades, exceto prolongamento QTc observado em segmentos de D II (V = 50 mm/s) que apresentou variações de 433 ms e 454 ms Em B segmentos do Holter em que observa para o mesmo QTc (400 ms), um RRI que variou de 720 para 600 ms, modificando-se portanto o QTc de 471 para 516 ms (durante o sono – 5:54 h).

DISCUSSÃO

Apesar da inconsistência de tratamento efetivo e de ser fatal a síndrome de Jervell e Lange-Nielsen em grande número de pacientes, existe nítida evidência de que a maioria das crianças vítimas dessa afecção e com desmaios cessam de apresentá-los com o crescimento 13 minimizando sua real prevalência. Segundo Schwartz e Col.¹⁴, muitos pacientes falecem sem

diagnóstico, por falta de conhecimento da síndrome, que poderia representar 30% de todos os pacientes afetados pelas doenças que cursam com o intervalo QT prolongado.

Até onde nos foi dado estender o levantamento bibliográfico, conseguimos registrar 60 casos^{1,2,14-32}, número realmente restrito, mas que vem aumentando, à medida que melhora o conhecimento de sua exteriorização clínica. No Brasil, pudemos manusear o original de Grossi³³, que estudou exaustivamente uma família cuja mãe e sete filhos eram portadores da doença.

Aspectos genéticos - O caráter familiar é comprovado na literatura e, dos 69 casos que analisamos, existia consangüinidade em 12 (17,4%). Em nossos três pacientes, apuramos em um consangüinidade entre os pais. A transmissão é autossômica recessiva, atribuída a um gene muito raro, de origem Céltica¹³.

Pernot e col.²⁸ descreveram, em seus dois casos, um lóbulo heterocromático volumoso sobre um dos cromossomos do grupo D e sobre um do grupo G, além do cromossomo Y grande, característico da etnia; as quebras de cromátides pareciam numerosas, mais do que as resultantes de simples artefatos. O valor dessas anomalias é difícil de precisar. Cascos e col.⁴³ registraram alterações dermatoglíficas num paciente, com aumento do número de arcos, similar ao padrão encontrado na trissomia do 18.

Quadro clínico - Com respeito às síncope, podem ser elas desencadeadas pelo esforço, ira, pranto, medo, emoções violentas, com intensidade e frequência variando individualmente. Quando são as crises de média intensidade, o pulso é normal e não há perda de consciência, por vezes acompanhadas de dor precordial semelhante à angina de peito. Os ataques severos cursam com convulsão e incontinência urinária, podendo ser fatais, diagnosticados em geral como epilepsia. Muitos casos são rotulados como histeria ou atribuídos a distúrbio do comportamento^{2,16}.

A primeira síncope ocorre em geral entre dois e seis anos, podendo instalar-se com poucos meses^{17,28}, como em um caso de nossa série, atualmente com doze anos, com ataque inicial no primeiro mês de vida, repetido ao longo de dez anos, cedendo sem uso de medicação.

A surdez é do tipo congênito, bilateral, defeito perceptivo do tipo Scheibe, com apenas uma pequena ilha para a preservação de tons baixos². Esse padrão corresponde ao tipo de surdez neuro-sensorial, determinada por herança recessiva^{35,36}.

Outros achados adicionais são relacionados nessa síndrome cárdio-auditiva, como anemia hipocrômica^{17,32} responsiva à ferroterapia; deficit no desenvolvimento pênido-estrutural²⁰; retardo mental 22 e nervo pigmentado²⁹.

Eletrocardiograma - As anomalias correspondem à fase de repolarização ventricular, com prolongamento do intervalo QT, às custas do segmento ST e da onda T, que se pode mostrar achatada, negativa, bifásica, entalhada ou alternante^{2,37}. Habitualmente, existe ritmo sinusal, mas

têm sido registrados "flutter" atrial, arritmia sinusal, bradicardia sinusal³⁸, bem como extra-sístoles ventriculares e marca-passo mutável²⁷. Essa última condição foi encontrada em três dos alunos examinados, sendo um portador da síndrome em estudo.

Para Fraser e col.² o intervalo QT pode variar de dia para dia ou mesmo de hora para hora, sem que seu prolongamento se relacione necessariamente com a severidade das síncope, fato constatado em, alguns de nossos casos. Pode existir, contudo, associação entre o grau de alargamento de QT e a idade do início dos sintomas, assim como com a frequência das crises.

Algumas vezes o prolongamento do intervalo QT após o exercício aparece sem nenhuma alteração da frequência cardíaca¹⁷. Todavia, Pernot e col.²⁸ admitem correlação direta entre os paroxismos sincopais e a duração do alargamento de QT, o miocárdio tornar-se-ia mais vulnerável, na presença de uma repolarização prolongada, apesar de realizar atividade menos anárquica do que a fibrilação ventricular clássica, chamada forma A de Pick. Esse tipo de arritmia representaria o tipo B de Pick, intermediária entre a fibrilação ventricular e a taquicardia ventricular, correspondente à taquicardia ventricular "multifocal", de focos variáveis ou "de focos alternantes", e constituindo a "torsade de pointes" de Motté. Caracteriza-se, também, quando não fatal, pela cessação espontânea dos episódios e pela boa resposta à infusão de isoprenalina intravenosa, seguida da instituição de marca-passo endocavitário³⁹.

Schwartz e Malliane³¹, no estudo de um caso da síndrome de Romano-Ward, encontraram onda T alternantes durante vários minutos, pelo medo do teste de esforço, afirmando que o achado do intervalo QT longo é uma característica estável, enquanto a alternância de T parece estar relacionada ao aumento abrupto da atividade simpática.

Em nossa pequena série, pudemos detectar, em um dos casos, em segmento do eletrocardiograma contínuo (sistema Holter) fig. 3) ondas T ora positivas, ora achatadas ou negativas, coincidindo essa inversão com o aumento súbito da frequência cardíaca, acompanhada de QT longo. Outro caso apresentou também inversão da onda T (fig. 5), com aumento da frequência cardíaca e QT prolongado. Até onde pudemos pesquisar, não encontramos, na literatura, relatos de inversão da onda T com QT prolongado, durante os aumentos súbitos da frequência cardíaca, como os registros nesses dois pacientes.

Anatomia patológica - Nos portadores da síndrome de Jervell e Lange-Nielsen submetidos a necropsia, o exame macroscópico do coração era normal, exceto em um caso. cujo endocárdio tinha a aparência de fibroelastose subendocárdica². Na microscopia, foram observados^{2,40,41}: hipertrofia da túnica média da porção intra-segmentar do modo sinusal e da artéria da Junção atrioventricular; hemorragias ex-

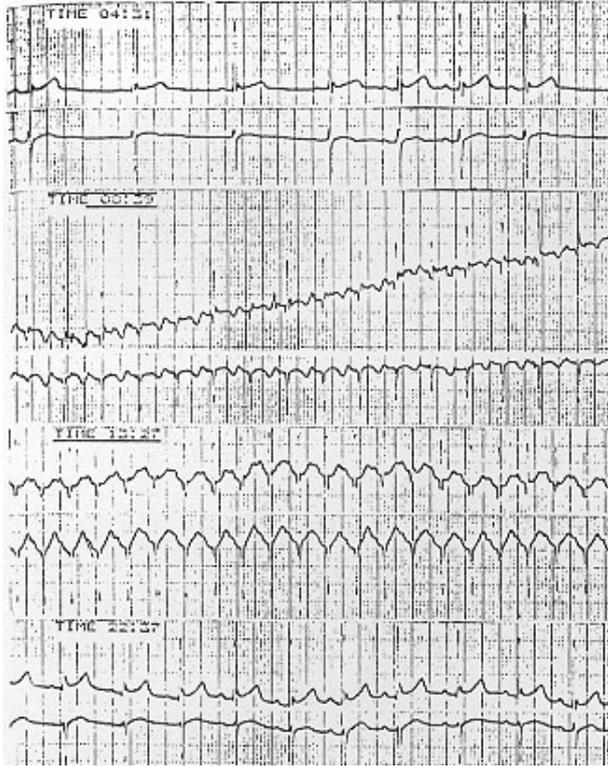


Fig. 5 – Caso 2 – 12 anos, sexo feminino segmento de eletrocardiograma arritmico ilustrando ritmo sinusal, discretamente arritmico as freqüências cardíacas mais baixas, alternando-se permanentemente com marca-passo atrial mutável durante a vigília e o sono; freqüência cardíaca máxima atingida de 184 bpm (13:27 h), depois do almoço sem atividade referida; ao despertar (8:39 h) inversão da onda T, com aumento súbito da freqüência cardíaca e QTc de 468 ms.

tensas na junção entre o modo sinusal e o átrio direito; focos de fibrose e degeneração gordurosa do modo sinusal; fibras de Purkinje esparsas, sem edema e sem zona clara perinuclear; gânglios parassimpáticos regionais hemorrágicos e degenerados.

Segundo Friedman e col.^{35,36}, o exame do ouvido revelou o órgão de Corti ausente ou degenerado e degeneração da mácula. A estria vascular era atrofica e continha inclusões esféricas de substância hialina eosinofílica em todo o caracol, aparentemente mais abundante na porção apical. Esse material formava glóbulos ou agregações irregulares na estria espessa da, tendo em torno tecido de granulação e capilares congestos. Apresentava essa substância PAS positivo, sugerindo que contivesse algum mucopolissacarídeo ou elemento afim.

Patogênese - Ferrer e Talner⁴² valorizaram o aumento do intervalo QT durante o sono, tendo em vista que referida síndrome ocorre principalmente nesse período. Corroboram sua opinião as pesquisas de Haddad e col.⁴³ quando sugerem: o desequilíbrio do tono simpático é maior no sono paradoxal do que no sono REM, em crianças normais; ventrículos podem ser mais suscetíveis a arritmias potencialmente letais no sono paradoxal do que no estágio REM.

Por outra parte, tem sido divulgado que o gânglio estrelado esquerdo é dominante no que tange ao aumento da vulnerabilidade cardíaca à fibrilação ventricular, evidenciando-se que o bloqueio unilateral dos gânglios estrelados exerce efeitos opostos no desencadear de arritmias cardíacas. Acentuam-se eles com o bloqueio do gânglio estrelado direito e diminuem com o esquerdo⁴⁴. Yanowitz e col.⁴⁵ utilizando preparações em cães detectaram alterações eletrocardiográficas no período refratário ventricular em decorrência da estimulação ou da ablação unilateral dos gânglios estrelados. A gangliectomia direita ou a estimulação do gânglio estrelado esquerdo resulta em intervalo QT prolongado e em aumento da amplitude da onda T. Procedimento inverso provocaria aumento da negatividade da onda T, sem alteração mensurável, do intervalo QT.

Olley e Fawler²⁷ admitiram que as anormalidades eletrocardiográficas presentes na síndrome em estudo estão relacionadas com o controle adrenérgico neural ou com o metabolismo da norepinefrina no miocárdio. Talvez um sistema enzimático anormal localizado na membrana celular leve a uma resposta exagerada à norepinefrina neural ou circulante.

Sobretudo a publicação de Fraser e col.² consegue arrolar ainda várias outras teorias que vêm sendo propostas em relação à patogênese dessa. Admitem, assim, a interferência de um desequilíbrio eletrolítico decorrente de anomalia enzimática congênita, interferindo na capacidade da célula miocárdica de reter potássio e com defeito metabólico a nível do glicogênio, eventos que aconteceriam de modo semelhante no ouvido. Outra teoria invoca a participação da oclusão seletiva ou estenose do vaso espiral, na vida fetal, atribuindo-se, primariamente à insuficiência circulatória as lesões do ouvido e do coração. Distúrbios vagais ou comprometimento primário do sistema nervoso central são outros mecanismos aventados, sem evidências plausíveis, comparáveis às alterações morfológicas que aparecem no eletrocardiograma quando dos distúrbios do sistema nervoso periférico ou das lesões vasculares ou cirúrgicas do encéfalo.

Diagnóstico - Torna-se mais fácil o diagnóstico, quando médicos que cuidam surdos mudos familiarizam com essa síndrome. Se um eletrocardiograma em repouso mostrar intervalo QT com valor superior ao normal, recomenda-se sua repetição após o exercício. Na síndrome de Jervell e Lange-Nielsen, o intervalo QT aumentará, em contraste com a redução observada em pessoas normais, daí a importância expressiva da eletrocardiografia dinâmica em tais casos. Para a identificação de heterozigóticos podemos recorrer ao eletrocardiograma^{2,17} e à análise dermatoglífica³⁴, observando-se nessa um aumento do número de arcos, similar ao que ocorre na trissomia do 18.

Como as crises sincopais levam ao uso freqüente de fenobarbital e/ou difenil-hidantoína, na presunção de que se trata de epilepsia^{40,46}, torna-se difícil o diagnóstico, não só pela atenuação do quadro

clínico, como pelo encurtamento do intervalo QT que essas drogas ocasionam.

Em nossa pesquisa, observamos que, dos 13 casos com história de convulsão, 12 fizeram uso de fenobarbital ou de difenil-hidantoína, o que demonstra a generalização de seu emprego.

Tratamento - É provável que o fenobarbital e a difenil-hidantoína sejam úteis na prevenção de descargas paroxísticas do sistema nervoso central, na supressão do automatismo miocárdico e na melhora da condução atrioventricular^{7,47}, embora nem sempre tais resultados sejam alcançados^{16,32}.

O propranolol foi usado com bons resultados por alguns autores^{27,40,48}, permanecendo os pacientes livres dos sintomas, embora com eletrocardiograma ainda anormal⁴⁸. James³⁸ contestou seu uso, por ser a frequência sinusal baixa em certo número de pacientes com intervalo QT longo hereditário, o que seria intensificado pelo bloqueador beta-adrenérgico, facilitando o aparecimento de arritmias. A avaliação mais recente sobre o uso dos betabloqueadores nessa condição indicou que, em cerca de 500 pacientes, houve redução da mortalidade em 6%, quando comparado com grupo não tratado, cuja mortalidade atingiu 73%¹⁴.

Conforme Moss e McDonald⁵⁰ a gangliectomia simpática cérvico-torácica esquerda (estelectomia) foi empregada em 15 pacientes que não responderam ao tratamento clínico, sem registro de óbito em um seguimento de três meses a sete anos. Houve redução do intervalo QT em apenas seis dos 15 pacientes, sugerindo que tal procedimento atue mais sobre o limiar da fibrilação ventricular. Para que a terapêutica cirúrgica seja benéfica, devem ser removidos não só o gânglio estrelado esquerdo, mas também o 3.º e o 4.º gânglio torácico.

A associação da estelectomia esquerda com o implante de marca-passo endocavitário foi usado pela primeira vez com êxito por Chaudron e Lebacq⁵¹, enquanto o emprego desse sem estelectomia desencadeou fibrilação ventricular na experiência de Olley e Fawler²⁷.

Prognóstico - É elevado o índice de mortalidade, especialmente para os pacientes que não utilizam os bloqueadores beta-adrenérgicos^{14,52}. O óbito ocorre, em geral, na infância e não se limita aos pacientes que apresentam alterações eletrocardiográficas mais pronunciadas⁴⁶.

Contudo, Fraser e Col.^{2,48} sugeriram a existência de um fenótipo relativamente benigno, quando haveria verdadeira adaptação cardíaca, talvez pelo aumento do suprimento sanguíneo ao nado sinusal, ou pela maturação do sistema de condução atrioventricular, de modo a reduzir a vulnerabilidade do coração às arritmias atriais. Nesse sentido, menciona um caso de sua experiência, com 19 anos de idade, que não sofria ataques há 10 anos e era corredor, bem assim outro paciente que alcançara 18 anos, sem apresentar crises há três anos.

Para maior segurança, num sentido preventivo deve ser evitado o emprego de anestésicos que contenham catecolaminas, sendo aconselhável sempre o monitoramento nos procedimentos odontológico e cirúrgicos.

Face à relativa frequência de morte súbita, devem os pais e professores desses pacientes ser exercitados na prática de ressuscitação cardiopulmonar.

SUMMARY

One hundred and thirty-seven deaf-mute children from a specialized school were studied for identifying clinical pictures with prolonged Q-T interval, specially the Jervell and Lange-Nielsen syndrome (J.L-N.S.). There were 66 males (48.2%), mean age 10.3 years old (ranging from 3 to, 17 years) and 71 females (51.8%;), mean age 9.3 years old (ranging from 3 to 20 years). Congenital deafness was detected in 67 cases (48.9%), with prolonged Q-T interval in 32 (47.7%) of them; acquired deafness occurred in 32 (39.4%) children, with prolonged Q-T interval in 16 (29.2%) - (P < 0.05); in 16 cases the cause of deafness was not identified.

Eighteen patients (13.1%) had the usual symptoms of J.L.N.S. (seizures, faintness, dizziness, palpitations), and only one of them had acquired deafness.

Holter electrocardiographic recordings were obtained in 15 cases, selected among those with familial deafness, arrhythmias, above reported symptoms and prolonged Q-T interval. This procedure was useful in the evaluation of the disease, because it allowed a better characterization of the arrhythmias and the recording of increasing Q-T Intervals during the higher rates. Three patients had a diagnosis of J.L. N.S.; one of them had consanguineous parents. Two of these patients had inverted T waves during sudden elevation of the heart rate, which has not yet been reported in the medical literature.

The use of anti-convulsant drugs may reduce Q-T interval and mislead the diagnosis.

The high incidence of potentially lethal arrhythmias justifies the study of this syndrome and the re view of its genetic, pathogenic and therapeutic aspects.

REFERÊNCIAS

1. Jervell, A.; Lange-Nielsen, F. - Congenital deaf mutism, functional heart disease with prolongation of the QT interval and sudden death. *Am. Heart J.* 54: 59, 1957.
2. Fraser, G. R. et al. - Congenital deafness associated with electrocardiographic abnormalities, fainting attacks and sudden death; a recessive syndrome. *Quart. J. Med.* 33: 361, 1964.
3. Jervell, A. - Surdocardiac and related syndromes in children, *Adv. Int. Med.* 17: 425, 1971.
4. Furberg, C.; Hornell, H. - Familial QT prolongation and risk of sudden death. *Acta Paed. Scand.* 64: 777, 1975.
5. Gallez, A. - Allongement de QT et syncope. Sans surdite: le syndrome de Romano-Ward. *Giorn. Ital. Cardiol.* 2: 218, 1972.
6. Gamstorp, I. et al. - Congenital cardiac arrhythmia (letters to the editor). *Lancet*, 31: 965, 1964.

7. Johansson, B. W.; Jorming, B. - Hereditary prolongation of QT interval. *Br. Heart J.* 34: 744, 1972.
8. Mirvis, D. M.; Erwins, S. W. - Ventricular pre-excitation and prolonged QT interval syndromes in a patient with mitral valve prolapse. *Am. Heart. J.* 96: 529, 1978.
9. Vicent, G. M. et al. - Q-T interval syndromes. *Progr. Cardio. Dis.* 16: 523, 1974.
10. Mathews Jr., E. C. et al. - QT prolongation and ventricular arrhythmias with and without deafness, in the same family. *Am. J. Cardiol.* 29: 702, 1972.
11. Décourt, L. V. - Considerações sobre o intervalo Q-T. I - Estudo de equações que estabelecem os valores normais. *J. Bras. Ned.* 10: 12, 1966.
12. Décourt, L. V. - Considerações sobre o intervalo Q-T. I - Limites superiores de normalidade. *J. Bras. Med.* 10: 21, 1966.
13. James, T. N. - Congenital deafness and cardiac arrhythmias. *Am. J. Cardiol.* 19: 627, 1967.
14. Schwartz, P. J. et al. - The long QT syndrome. *Am. Heart. J.* 89: 378, 1975.
15. Moller, T. - Fits of unusual origin. *Acta Paediat.* 46: 642, 1957.
16. Levine, S. A.; Woodworth, C. R. - Congenital deaf-mutism, prolonged QT interval, syncopal attacks and sudden death. *N. Eng. J. Ned.* 28: 412, 1958.
17. Jervell, A. et al. - The surdo-cardiac syndrome; three new cases of congenital deafness with syncopal attacks and QT prolongation in the electrocardiogram. *Am. Heart J.* 72: 582, 1966.
18. Lisker, S. A.; Finkelstein, D. - The cardio-auditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen; report of an additional case with radioelectrocardiographic monitoring during exercise. *Am. J. Med. Sol.* 252: 458, 1966.
19. Puletti, M. et al. - La síndrome di Jervell e Lange-Nielsen; studio cardiologico di 211 sordomuti. *Cuore e Circ.* 51: 251, 1967.
20. Lamy, M. et al. - Le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (à propos de deux observations). *Arch. Franç. Pédiat.* 24: 415, 1967.
21. Jervell, A.; Sivertssen, E. - Surdo-cardial syndrom. *Nord. Med.* 78: 443, 1967.
22. Kallfelz, H. C. - Uber ein neues EKG-Syndrom bei kindern mit synkopalen Anfällen und plötzlichem Tod. *Deut. Med. Wochens.* 93: 1046, 1968.
23. Dupuis, C. et al. - Le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen; à propos d'une observation. *Arch. Mal. Coeur,* 62: 563, 1969.
24. Van Bruggen, H. W. et al. - Convulsive syncope resulting from arrhythmia in a case of congenital deafness with ECG abnormalities. *Am. Heart. J.* 78: 81, 1969.
25. Fauchier, C. et al. - Sur un cas de syndrome de Jervell et Lange-Nielsen. *Pediatrics,* 24: 843, 1969.
26. Choussat, A. et al. - Syndrome cardio-auditif familial. *Arch. Mal. Coeur,* 63: 1715, 1970.
27. Olley, P. M.; Fowler, R. S. - The surdo-cardiac syndrome and therapeutic observations. *Br. Heart. J.* 32: 467, 1970.
28. Pernot, C. et al. - Syndrome cardio-auditif de Jervell et torsades de pointes. *Arch. Mal. Coeur,* 65: 261, 1972.
29. Furlanello, F. et al. - Observation on a case of Jervell and Lange-Nielsen syndrome in a adult. *Br. Heart J.* 34: 648, 1972.
30. Straaten, P. J. C.; van der Bruins, C. L. D. - A family with hereditarily electrocardiographic QT prolongation. *J. Ned. Gene.* 10: 158, 1973.
31. Schwarz, P. J.; Malliani, A. - Electrical alteration of the T-wave; clinical and experimental evidence of its relationship with the sympathetic nervous system and with the long Q-T syndrome. *Am. Heart J.* 89: 45, 1975.
32. Langslet, A.; Sorland, S. J. - Surdocardiac syndrome of Jervell and Lange-Nielsen, with prolonged QT interval present at birth, and severe anemia and syncopal attacks in childhood. *Br. Heart H.* 37: 830, 1975.
33. Grossi, C. - Comunicação pessoal.
34. Cascos, A. S. et al. - Cardiol-auditory syndromes; cardiac and genetic study of 511 deaf-mute children. *Br. Heart J.* 31: 26, 1969.
35. Friedmann, I. et al. - Pathology of the ear in the cardio-auditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen. *J. Laryngol.* 82: 883, 1968.
36. Friedmann, I. et al. - Pathology of the ear in the auditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen (recessive deafness with electrocardiographic abnormalities). *J. Laryngol.* 80: 451, 1966.
37. Alexandre, C. S. - Sudden infant death, long Q-T interval and long QT syndrome. *Am. J. Med.* 62: 164, 1977.
38. James, T. N. - Prolongación del espacio QT y muerte súbita. *Conc. Mod. Enferm. Cardiovascul.* 38: 39, 1969.
39. Krikler, D. M.; Curry, P. V. L. - Torsade de pointes, an atypical ventricular tachycardia. *Br. Heart J.* 38: 117, 1976.
40. James, T. N. et al. - XXX observations on the pathophysiology of the long QT syndrome with special reference to the neuropathology of the heart. *Circulation,* 57: 1221, 1978.
41. Davies, M. J. - Pathological view of sudden cardiac death. *Br. Heart J.* 45: 88, 1981.
42. Ferrer, P. L.; Talner, N. S. - Changes in 'the QT index with sleep in young mammals. *Pediatr. Res.* 8: 349, 1974.
43. Haddad, G. G. et al. - Effect of sleep stage on the QT Interval in normal infants. *Pediatr. Res.* 11: 534, 1977.
44. Lown, B. - Sudden cardiac death; the major challenge confronting contemporary cardiology. *Am. J. Cardiol.* 43: 313, 1979.
45. Yanowitz, F. et al. - Functional distribution of right and left stellate innervation to the ventricles: production of neurogenic electrocardiographic changes by unilateral alteration of sympathetic tone. *Circ. Res.* 18: 416, 1966.
46. Ratshin, R. A. et al. - QT interval prolongation, paroxysmal ventricular arrhythmias, and convulsive syncope. *Ann. nlt. Med.* 75: 919, 1971.
47. Sharma, S., et al. - Romano-Ward prolonged QT syndrome with intermittent T wave alternans and atrioventricular block. *Am. Heart J.* 101: 500, 1981.
48. Fraser, G. R. et al. - Genetical aspects of the cardio-auditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen (congenital deafness and electrocardiographic abnormalities). - *Ann. Hum. Genet.* 28: 133, 1964.
49. Steinschneider, A. - Sudden infants death syndrome and prolongation of the QT interval. *Am. J. Dis. Child.* 132: 688, 1978.
50. Moss, A. J.; McDonald, J. - Unilateral cervicothoracic sympathetic ganglionectomy . for the treatment of long QT interval syndrome. *N. Engl. J. Ned.* 285: 903, 1971.
51. Chaudron, J. M.; Lebacq, E. G. - Romano-Ward syndrome treated by left stellectomy and intracavitary stimulation. *Am. Heart J.* 100: 131, 1980.
52. Bhandari, A. K.; Scheiman, M. - Síndrome de QT Longo. *Conc. Mod. Doenças Cardio.* (trad.), 4: 1, 1985.