

RỐI LOẠN NHỊP DI TRUYỀN

PGS. TS Phạm Nguyễn Vinh

Bv tim Tâm Đức

Viện Tim TP.HCM

ĐH Y Khoa Phạm Ngọc Thạch

ĐH Y Khoa Tân Tạo

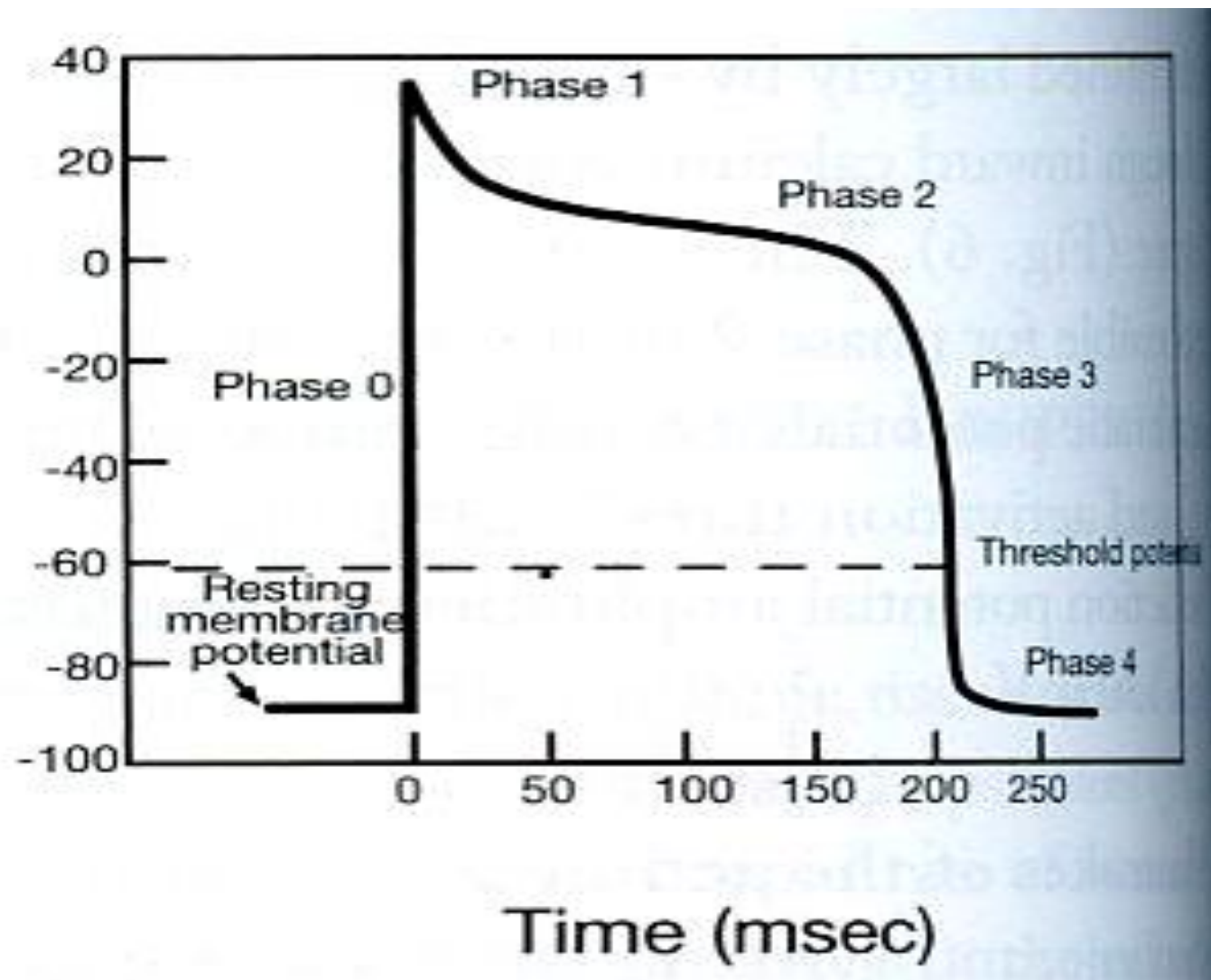
Rối loạn nhịp di truyền

- Hội chứng QT dài
- Hội chứng QT ngắn
- Hội chứng Brugada
- Tái cực sớm
- Bệnh cơ tim thất phải sinh loạn nhịp

Năm pha của điện thế hoạt động (five phases of action potential)

Phases 0: khử cực nhanh;
Phases 1,2,3: tái cực;
Phases 4: khử cực chậm/
mô cơ tự động tính

Potential
(mV)

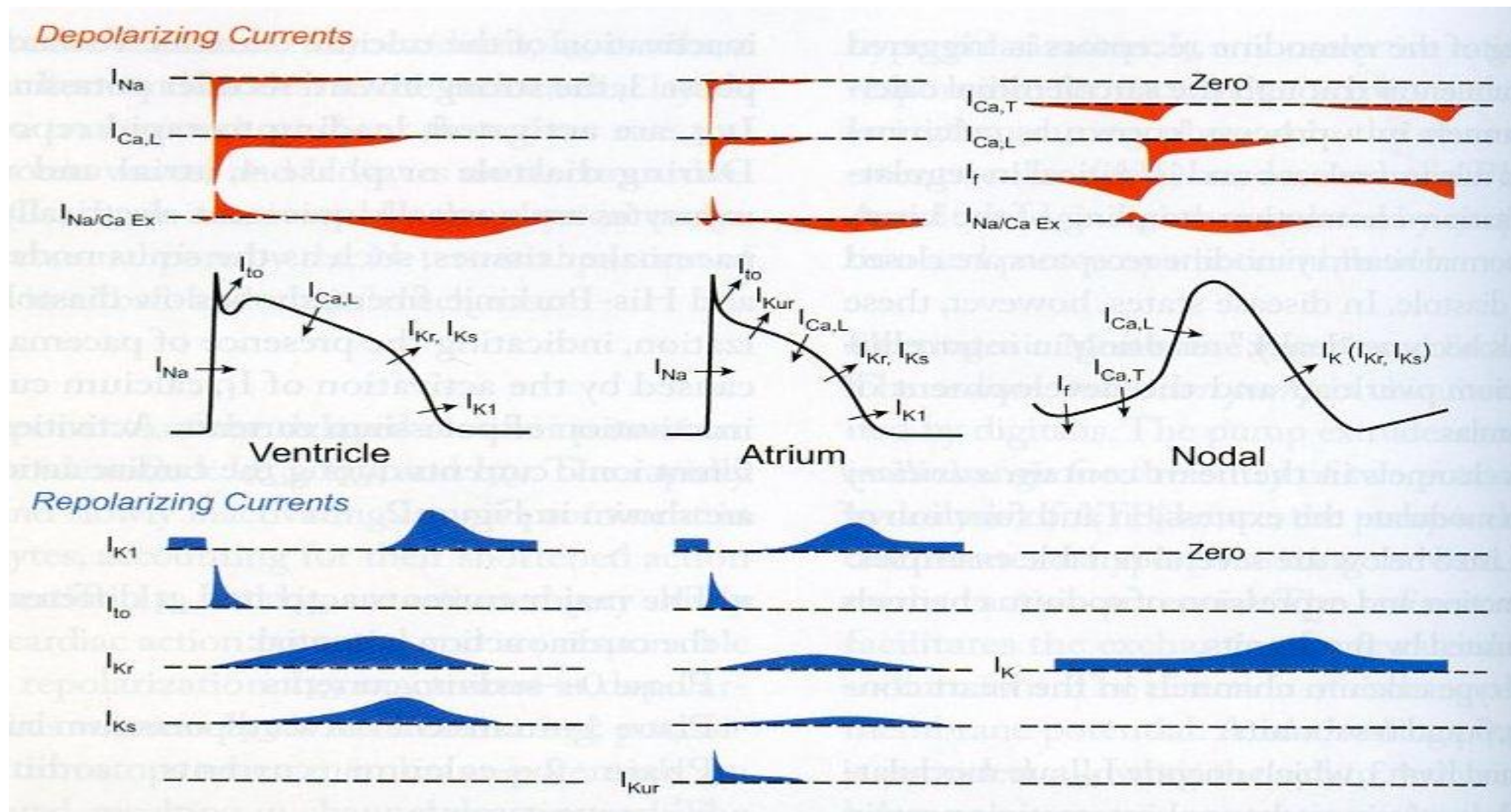


- TL: Murphy JG; Lloyd MA. Mayo Clinic Cardiology Mayo Clinic Scientific Press, 3rd ed, 2007 p 269 and p 312

Các dòng ion chính hoạt hóa các giai đoạn của điện thế hoạt động

- Phase 0: sodium currents
- Phase 1: I_{to} (transient outward potassium current)
- Phase 2: calcium current, sodium calcium exchange currents
- Phase 3: I_{K1} (delayed rectifier potassium currents)
- Phase 4: I_f (pacemaker currents)

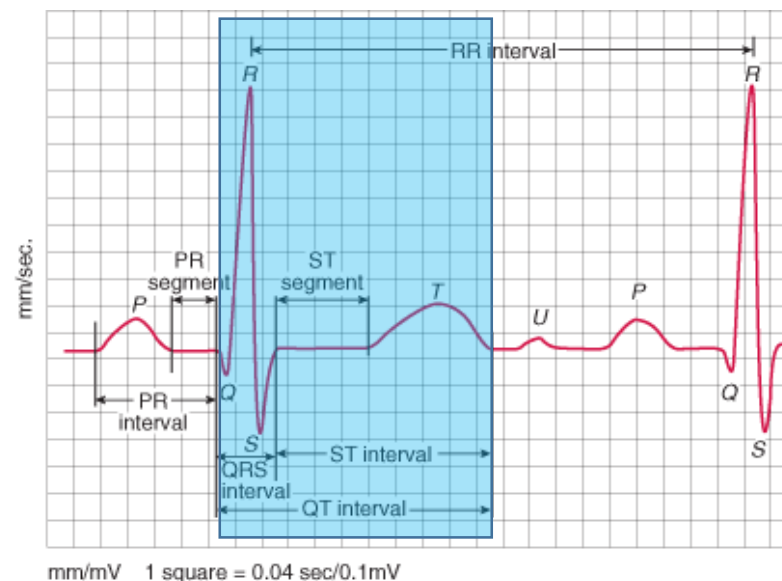
Các dòng ion góp phần hình thành điện thế hoạt động



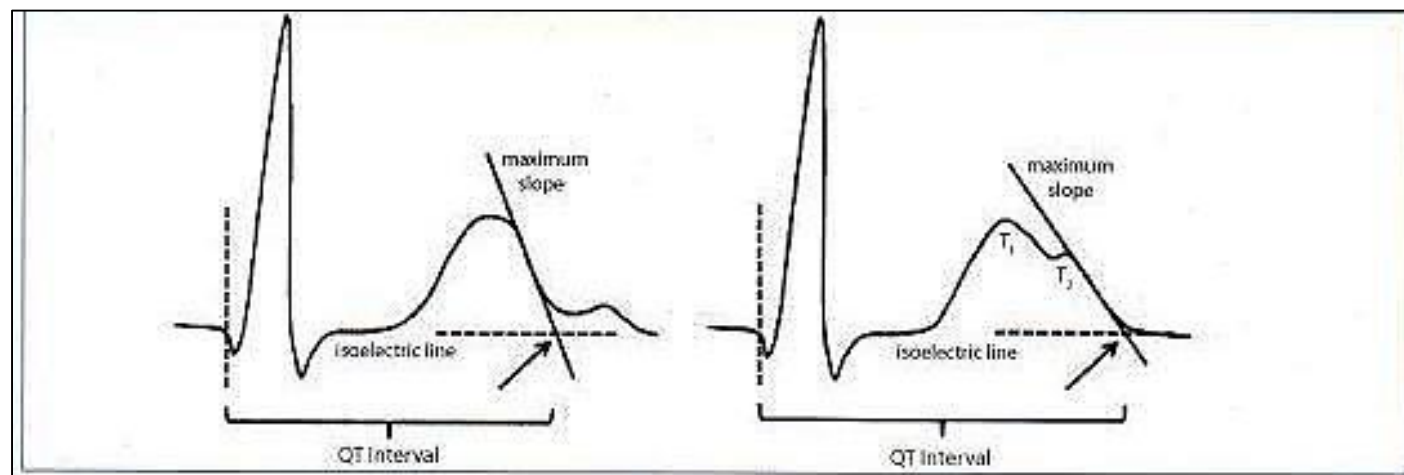
ĐOẠN QT

- QT = biểu hiện thời gian khử cực và tái cực cơ tâm thất
- Đoạn QT: từ đầu sóng Q (hoặc R nếu không có Q) đến cuối sóng T.
- Thời gian QT phụ thuộc vào tần số tim → tính QTc (thời gian hiệu chỉnh QT theo tần số tim) theo công thức Bazett.

$$QTc = QT / \sqrt{RR} \text{ (ms)}$$



Cách đo QT



- Đo ở DII, V5 hoặc V6
- Lấy đoạn QT dài nhất
- Loại bỏ sóng U
- Điểm cuối: kẻ đường thẳng từ dốc xuống sóng T gặp đường đẳng điện

Giá trị QT bình thường

- QT kéo dài khi QTc nam > 440 ms; nữ > 460 ms
- QTc > 500 ms: tăng nguy cơ rối loạn nhịp (xoắn đỉnh), đột tử.
- QT ngắn khi QTc < 350 ms
- Thông thường: QT $< \frac{1}{2}$ RR trước đó

HỘI CHỨNG QT DÀI

- QT dài + yếu tố tăng nguy cơ đột tử (thang điểm Schwartz)
- Bao gồm:
 - QT dài mắc phải
 - QT dài bẩm sinh

Định nghĩa QTc dựa vào tuổi, giới

Group	Prolonged	Borderline	Reference Range, s
	QTc, s	QTc, s	
Children and adolescents (< 15 y)	>0.46	0.44-0.46	< 0.44
Men	>0.45	0.43-0.45	< 0.43
Women	>0.46	0.45-0.46	< 0.45

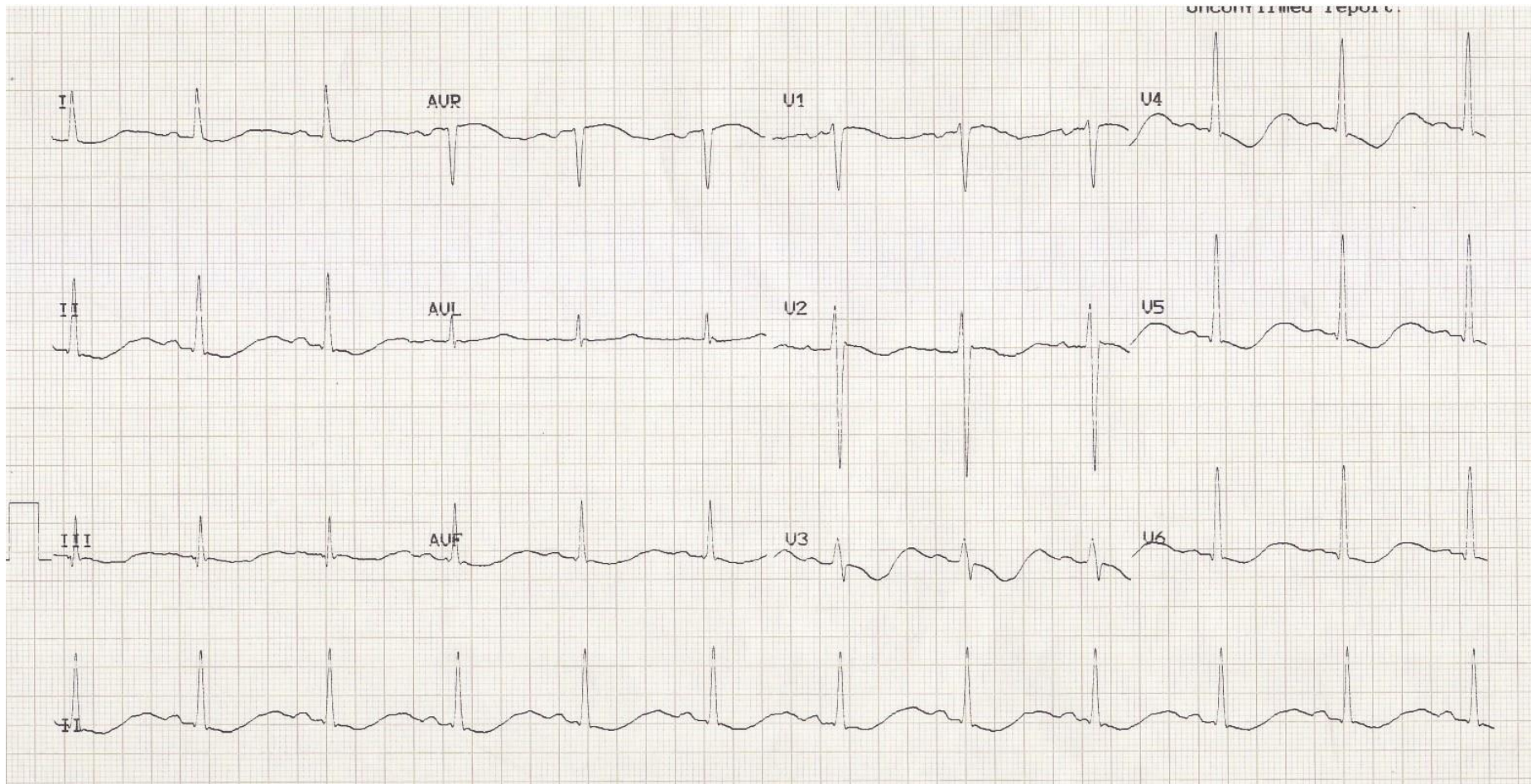
QT kéo dài mắc phải (1)

- Do thuốc: thuốc chống loạn nhịp (amiodarone), thuốc chống trầm cảm 3 vòng, dẫn xuất của phenothiazine, terfenadine, và một số thuốc khác. QT kéo dài do sóng T dẫn rộng.
- Do rối loạn dẫn truyền trong thất: phì đại thất, dẫn thất, bloc nhánh. QT dài do dẫn QRS.
- Hạ canxi máu: thiếu năng cận giáp, thiếu vitamin D, kém hấp thu, tăng urea máu. QT kéo dài do ST kéo dài.

QT kéo dài mắc phải (2)

- Nghiện rượu
- Thiếu máu cục bộ: giai đoạn sau NMCT, bệnh mạch vành nặng.
- Các bệnh thâm nhiễm: amyloidosis tim, đa u tủy, bệnh spure.
- Viêm cơ tim, giai đoạn sau của viêm màng ngoài tim
- Chảy máu dưới nhện, xuất huyết não. QT dài do sóng T rộng, khổng lồ.
- Hội chứng sa van hai lá
- Hạ kali máu: do sóng T hòa lẫn với sóng U

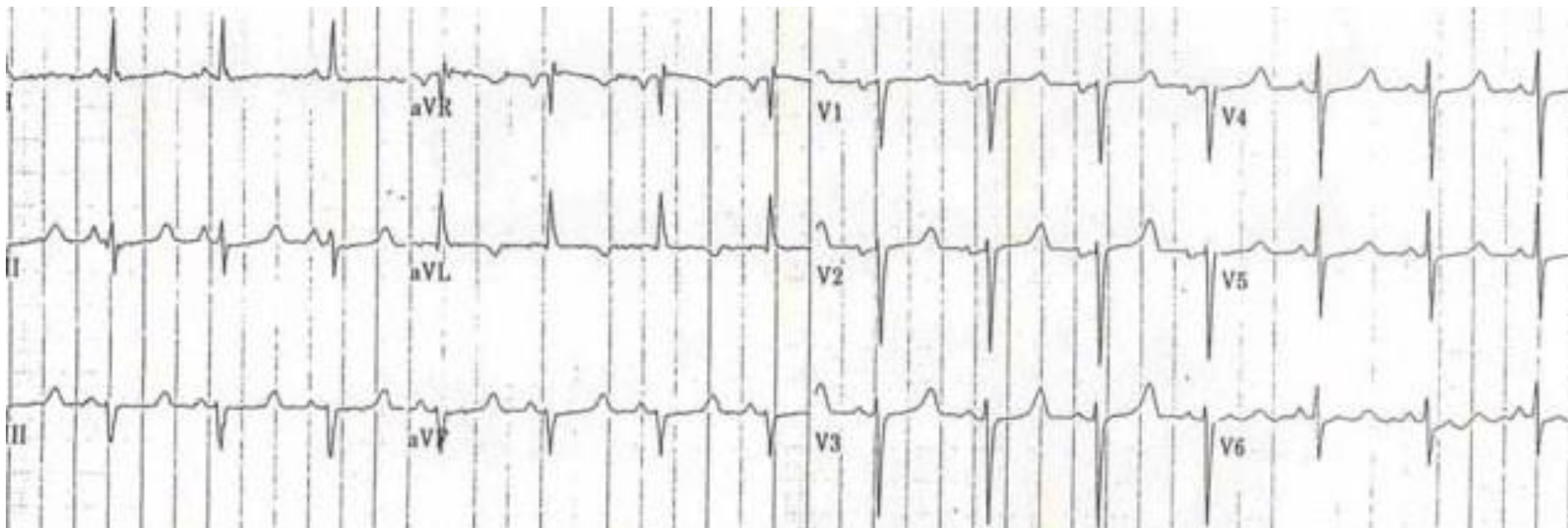
ECG: Hạ K^+ máu



- ST chênh xuống
- T đảo
- Sóng U trội
- QU kéo dài

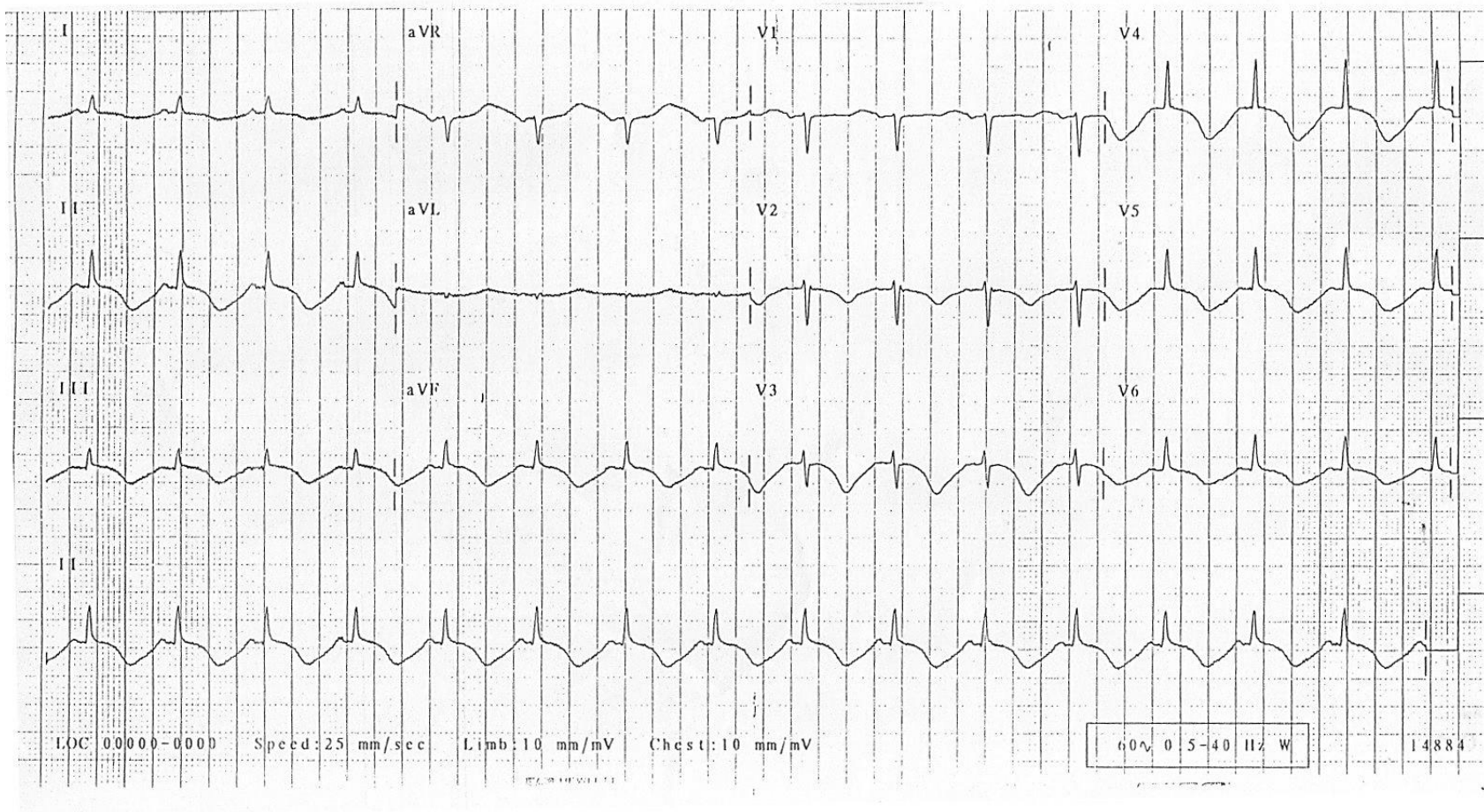
Bn có $K^+ = 1.7 \text{ mmol/L}$

ECG: QT dài do hạ canxi



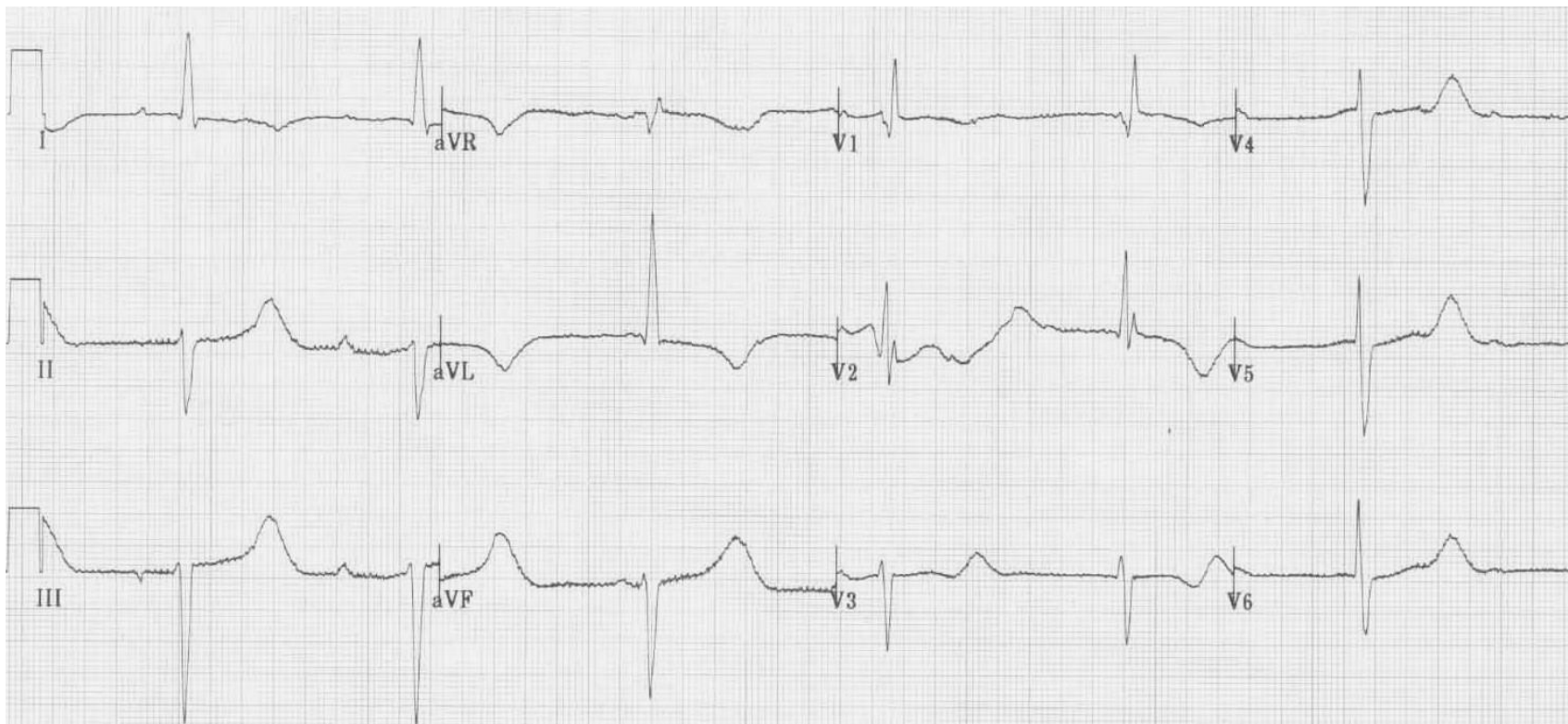
QTc 510ms due to hypocalcaemia

ECG: Xuất huyết não



QTc 630ms with
widespread T wave
inversion due to
subarachnoid
haemorrhage

ECG: QT dài do hạ thân nhiệt



QTc 620 ms

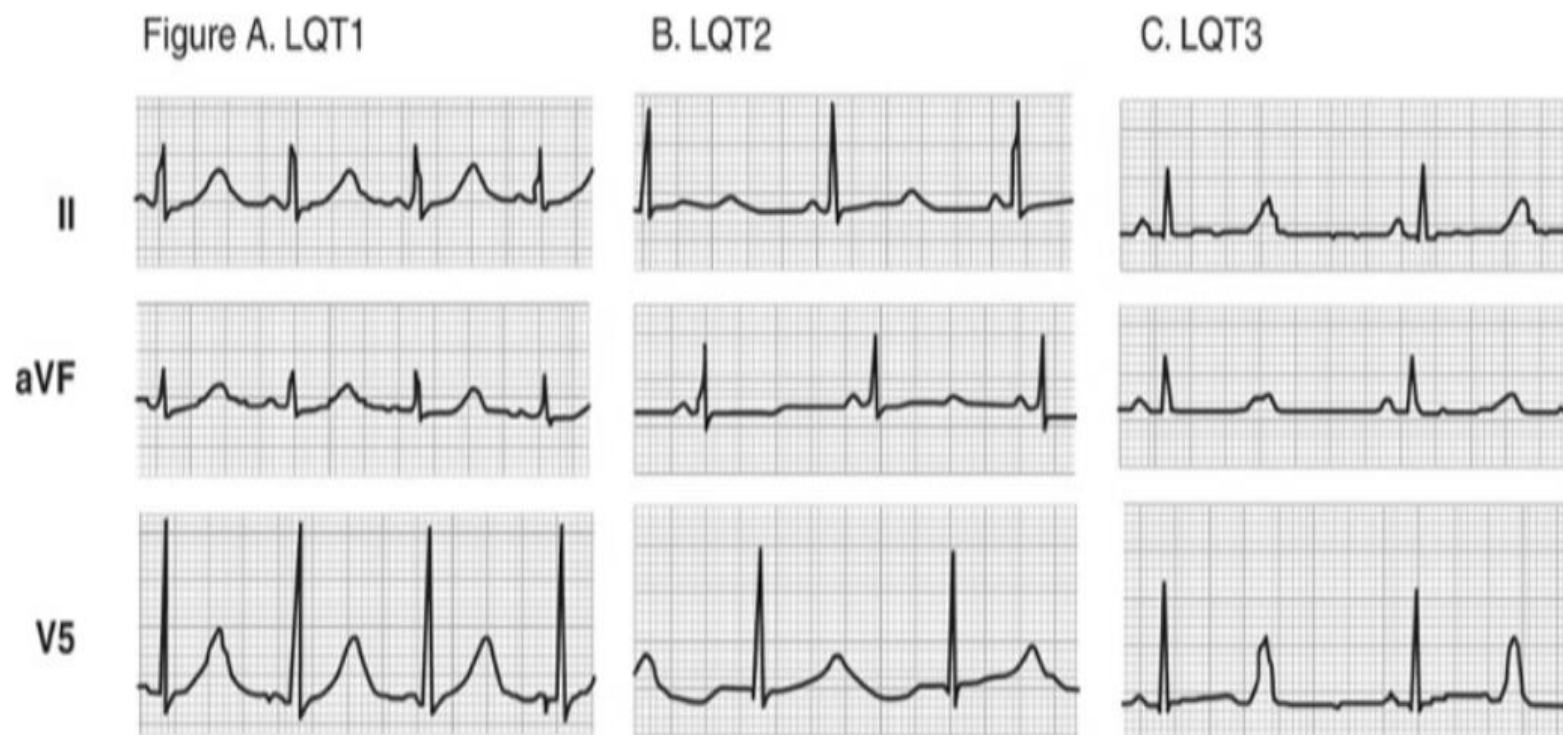
Hội chứng QT dài bẩm sinh (LQTS)

- Rối loạn di truyền liên quan đến kênh natri hoặc kali nhanh
- QT dài + ngất hoặc đột tử do nhịp nhanh thất đa dạng hay rung thất
- QT dài không kèm điếc bẩm sinh: hội chứng Romano-Ward
- QT dài kèm điếc bẩm sinh (hiếm gặp): hội chứng Jervell/Lange-Nielsen.

Phân nhóm LQTS

- LQT1: gặp 25% – 30%, liên quan đột biến gen KCNQ1. ECG có sóng T đáy rộng khởi phát sớm.
- LQT2: gặp 35% - 40%, liên quan đột biến gen KCNH2. ECG có sóng T hai đỉnh và biên độ thấp.
- LQT3: liên quan đến đột biến gen SCN5A. ECG có ST đẳng điện kéo dài với sóng T xuất hiện muộn

ECG: H/c QT dài bẩm sinh



- A. LQT1 – sóng T đáy rộng, khởi phát sớm
- B. LQT2 – sóng T hai đỉnh và biên độ điện thế thấp
- C. LQT3 – đoạn ST đẳng điện kéo dài với sóng T khởi phát muộn.

Tiêu chuẩn chẩn đoán LQTS (Thang điểm Schwartz)

Đặc điểm	Điểm
Điện tâm đồ	
QTc (tính theo công thức Bazett)	
+ ≥ 480 ms	3
+ 460 – 470 ms	2
+ 450 ms và giới nam	1
QTc ở phút thứ 4 giai đoạn hồi phục khi làm trắc nghiệm gắng sức ≥ 480 ms	1
Xoắn đỉnh	2
Sóng T luân chuyển	1
Sóng T có khác ở 3 chuyển đạo	1
TST theo tuổi thấp (trẻ em), TST thấp dưới bách phân vị thứ hai theo tuổi	0,5

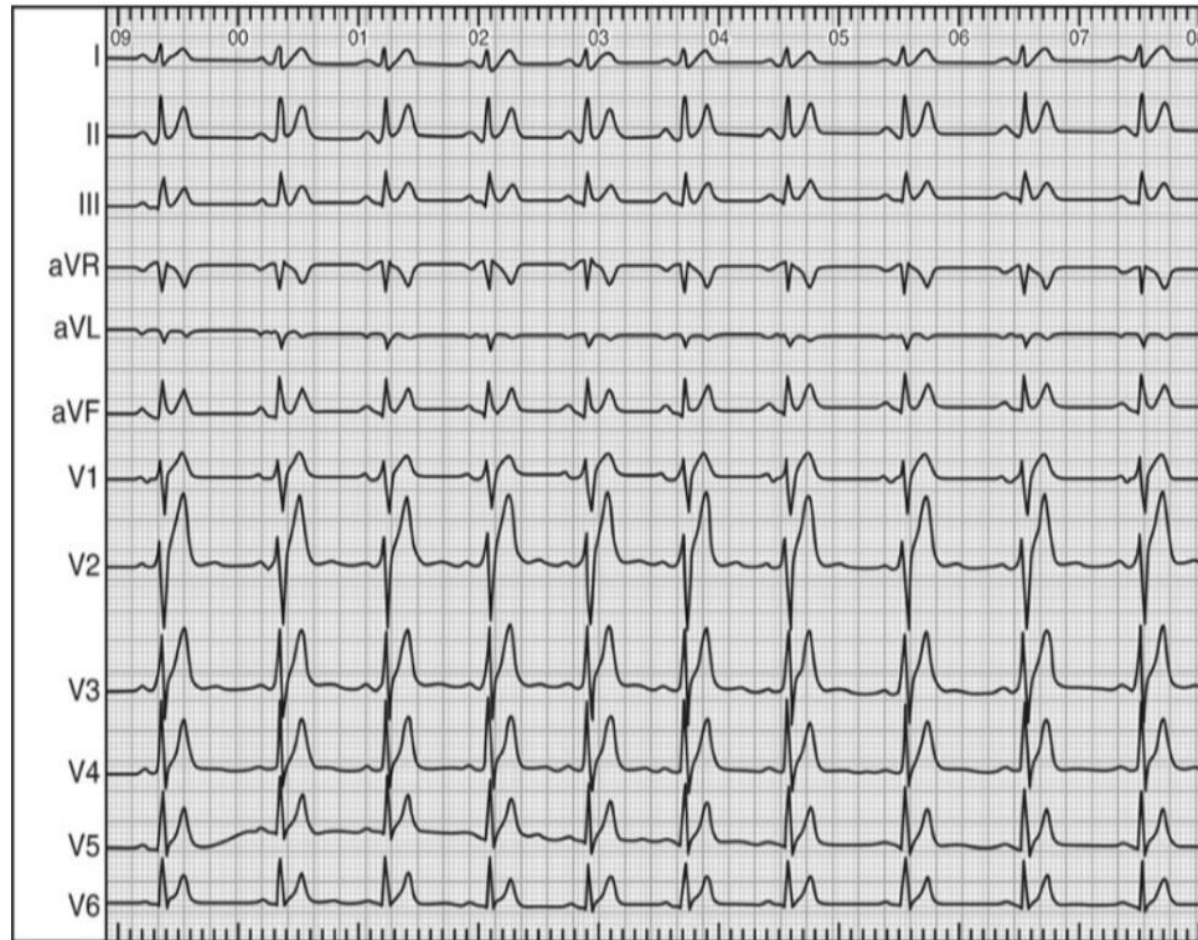
Tiêu chuẩn chẩn đoán LQTS (Thang điểm Schwartz) (tt)

<i>Bệnh sử lâm sàng</i>	
Ngất (không tính điểm cho đồng thời ngất và xoắn đỉnh)	
+ Có stress	2
+ Không có stress	1
Điếc bẩm sinh	0,5
<i>Tiền sử gia đình</i>	
Thành viên khác trong gia đình được chẩn đoán xác định có hội chứng QT dài	1
Có thành viên trong gia đình đột tử (trước tuổi 30)	0,5
<i>≤1 điểm: ít có khả năng; 1,5 – 3 điểm: khả năng trung bình; ≥ 3,5 điểm: khả năng cao mắc hội chứng QT dài</i>	

HỘI CHỨNG QT NGẮN

- H/c QT ngắn: là rối loạn liên quan đến khử cực nhanh, có thể mắc phải hoặc bẩm sinh.
- ECG:
 - $QTc < 330$ ms ở nam và $QTc < 340$ ms ở nữ (coi là hội chứng QT ngắn ngay cả không có triệu chứng).
 - Hầu hết không có đoạn ST, sóng T bắt đầu ngay sau QRS, sóng T nhọn và hẹp.

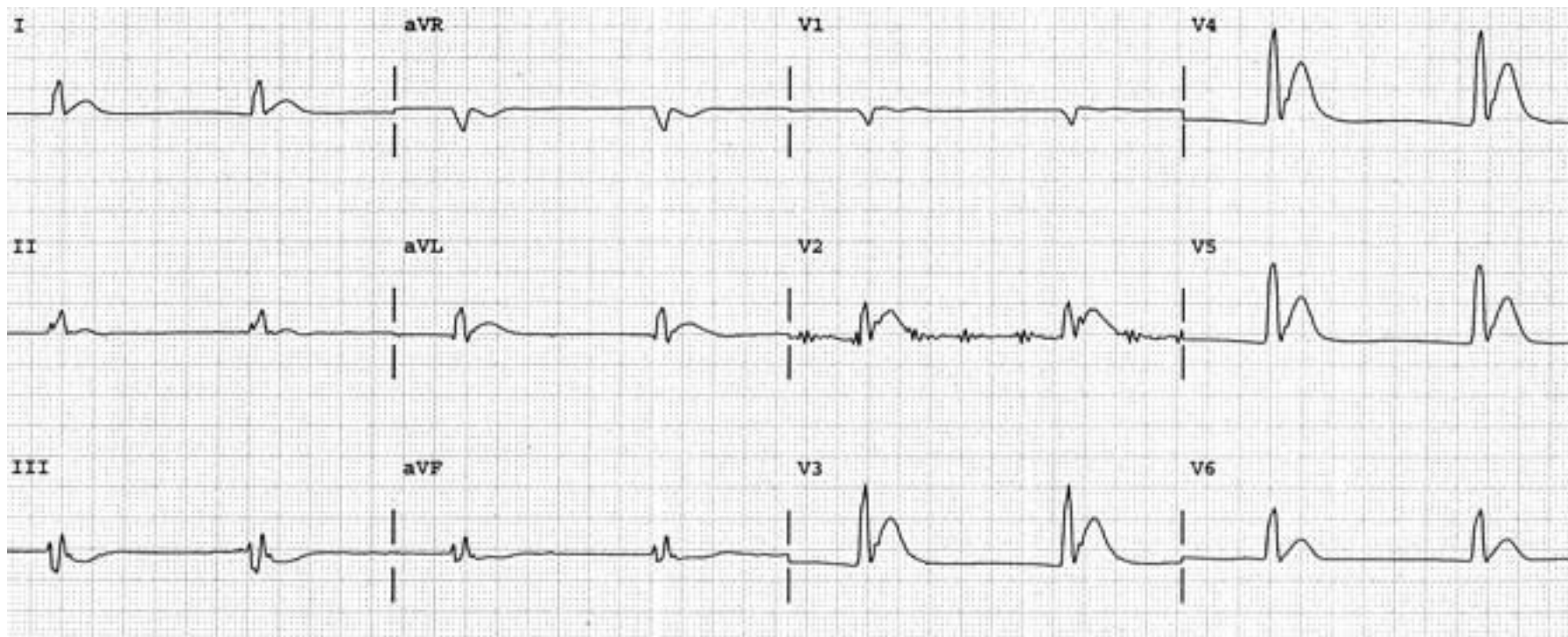
ECG: Hội chứng QT ngắn



Hội chứng QT ngắn mắc phải

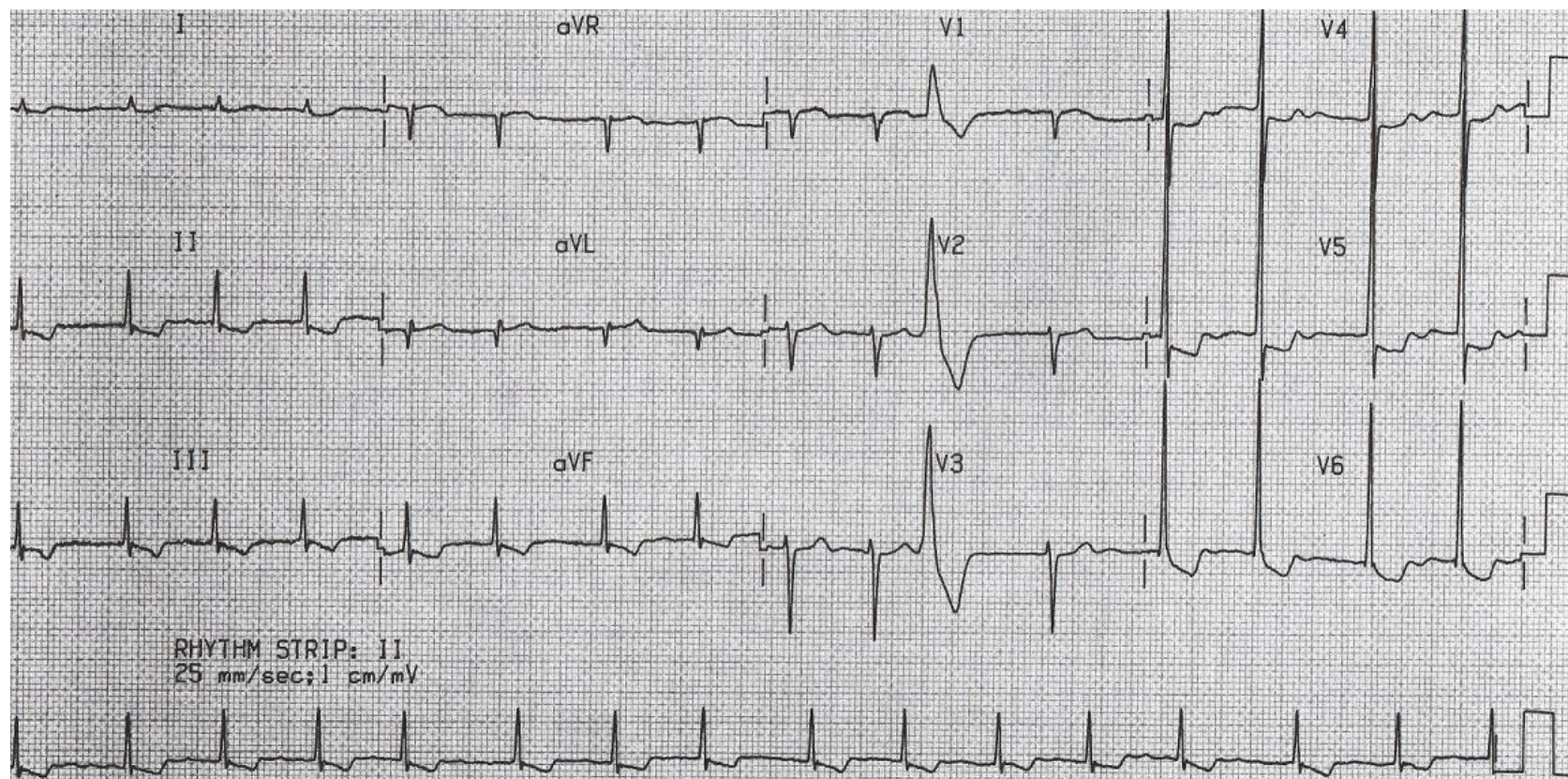
- Tăng thân nhiệt
- Tăng kali máu
- Tăng canxi máu: suy thận mạn, thoái hóa xơ nang xương do cường cận giáp, ngộ độc vitamin D, u tương bào.
- Toan chuyển hóa
- Do thuốc digitalis

ECG: QT ngắn do tăng canxi máu



Marked shortening of the QTc (260ms) due to hypercalcaemia

ECG: QT ngắn do digoxin



Short QT interval due to digoxin (QT 260 ms, QTc 320ms approx)

Hội chứng QT ngắn bẩm sinh

- Bệnh rất hiếm, ít gặp hơn hội chứng QT kéo dài
- Có liên quan đến đột biến gen.
- Bệnh nhân có QT ngắn và có yếu tố tăng nguy cơ đột tử do tim.

Tiêu chuẩn chẩn đoán hội chứng QT ngắn

Đặc điểm	Điểm
<i>Điện tâm đồ</i>	
QTc (tính theo công thức Bazett)	
+ < 370 ms	1
+ < 350 ms	2
+ < 330 ms	3
Khoảng cách điểm J – đỉnh sóng T < 120 ms	1
<i>Bệnh sử lâm sàng</i>	
Tiền sử ngưng tim đột ngột	2
Có ghi nhận nhịp nhanh thất đa dạng hoặc rung thất	2
Ngất không giải thích được	1
Rung nhĩ	1

Tiêu chuẩn chẩn đoán hội chứng QT ngắn (tt)

Đặc điểm	Điểm
<i>Tiền sử gia đình</i>	
Thế hệ thứ nhất hoặc thế hệ thứ hai có khả năng cao mắc hội chứng QT ngắn	2
Thế hệ thứ nhất hoặc thế hệ thứ hai đột tử do tim với tử thiết âm tính	1
Hội chứng đột tử ở trẻ em	1
<i>Kiểu gen</i>	
Kiểu gen dương tính	2
Đột biến không xác định được gen thủ phạm quan trọng	1
<i>≤ 2 điểm: khả năng thấp; 3 điểm: khả năng trung bình; ≥ 4 điểm: khả năng cao mắc hội chứng QT ngắn</i>	

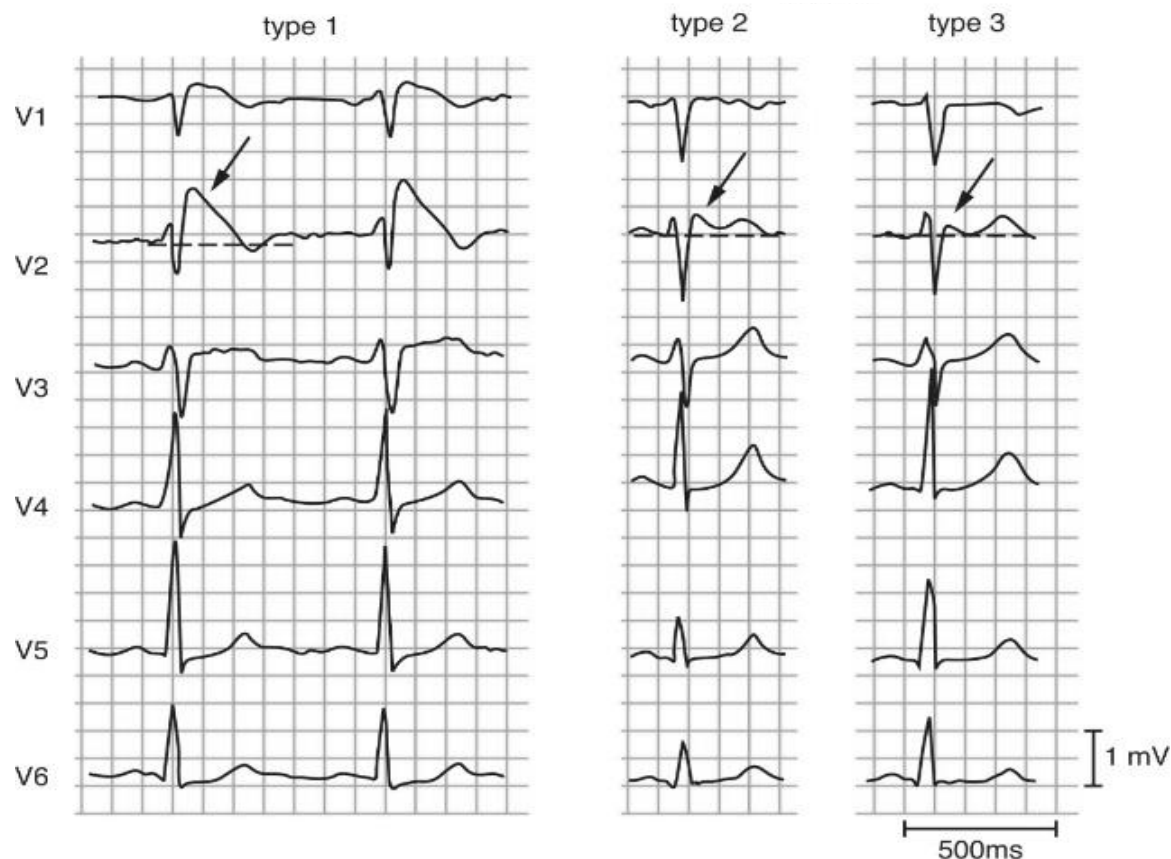
HỘI CHỨNG BRUGADA

- Bệnh có yếu tố di truyền gia đình, tính trội,
- Nam/nữ = 8:1
- Loạn nhịp thường xảy ra ở độ tuổi > 40, có nguy cơ đột tử cao.
- Đông Nam Á là vùng dịch tễ.
- Hội chứng đặc trưng bởi ST chênh lên ở các chuyển đạo ngực phải (V1-V3), không do nguyên nhân thiếu máu cục bộ cơ tim, rối loạn điện giải và không có bệnh tim thực thể.

Các dạng ĐTD Brugada

	Type 1	Type 2	Type 3
- Biên độ sóng J	$\geq 2 \text{ mm}$	$\geq 2 \text{ mm}$	$\geq 2 \text{ mm}$
- Sóng T	Âm	Dương/2 pha	Dương
- Dạng ST-T	Dạng lõm	Dạng yên ngựa	Dạng yên ngựa
- Đoạn ST phần tận cùng	Hướng xuống dần	$\uparrow \geq 1 \text{ mm}$	$\uparrow > 1 \text{ mm}$

Các type ĐTD Brugada

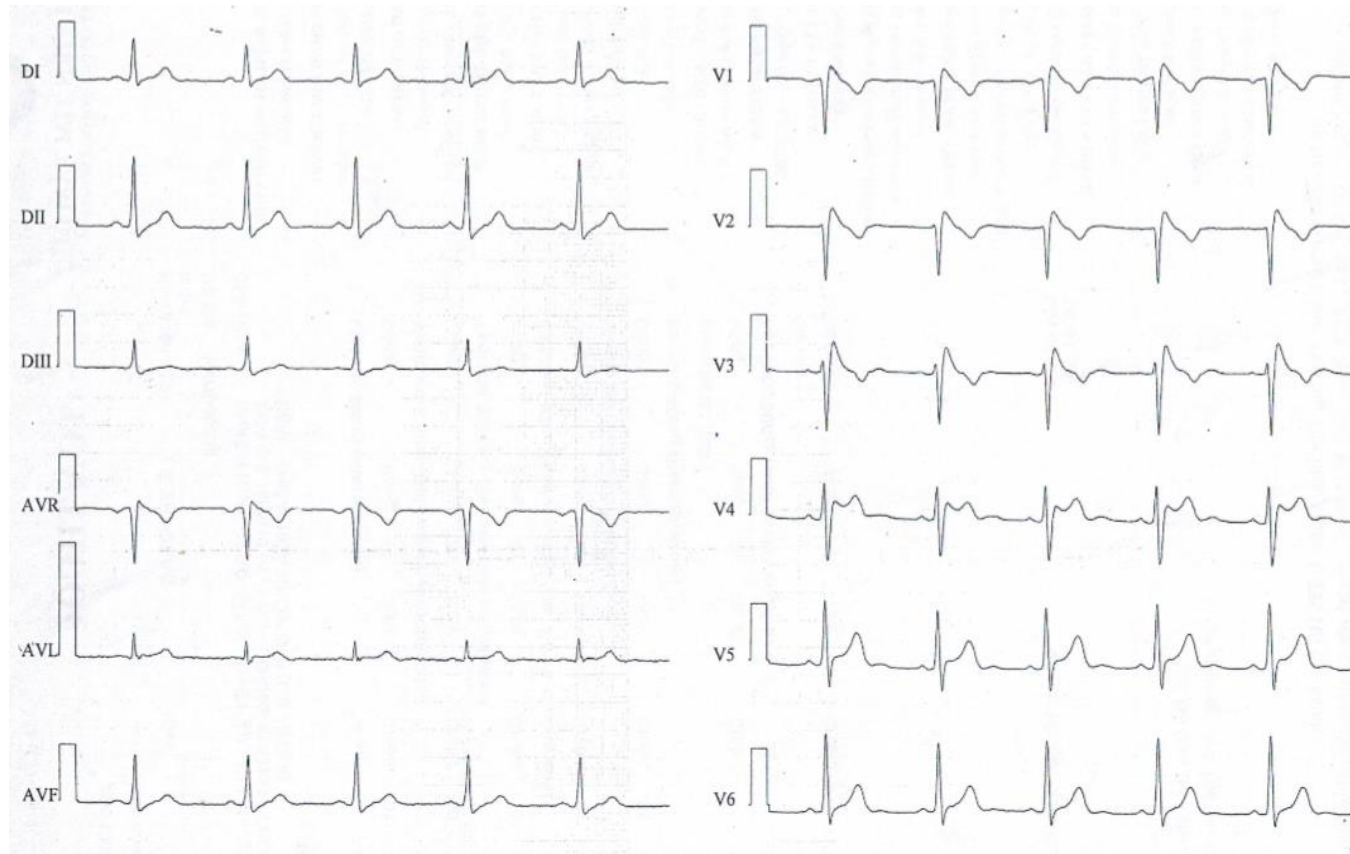


Type 1: ST chênh lên dạng vòm ≥ 2 mm, T đảo ở V1 và/hoặc V2

Type 2: ST chênh lên dạng yên ngựa, điểm J ≥ 2 mm, có T dương ở V1 và/hoặc V2, phần cuối của đoạn ST còn chênh lên ≥ 1 mm

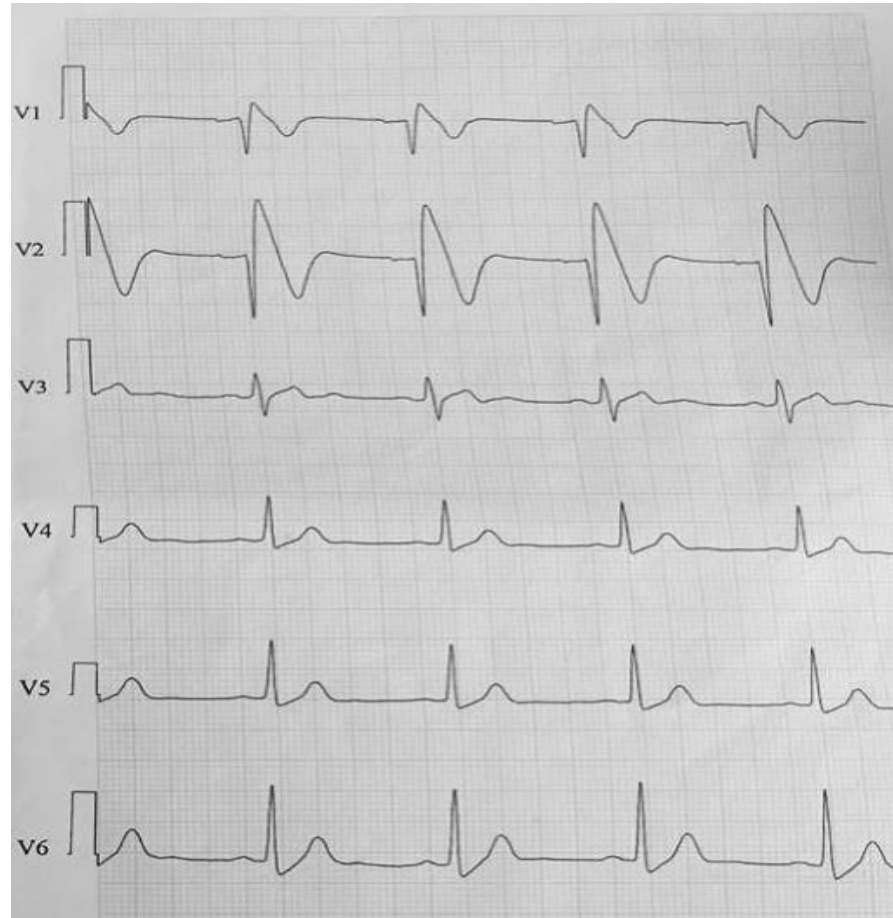
Type 3: giống như type 2 nhưng phần cuối đoạn ST chênh lên < 1 mm

ECG: Brugada type 1



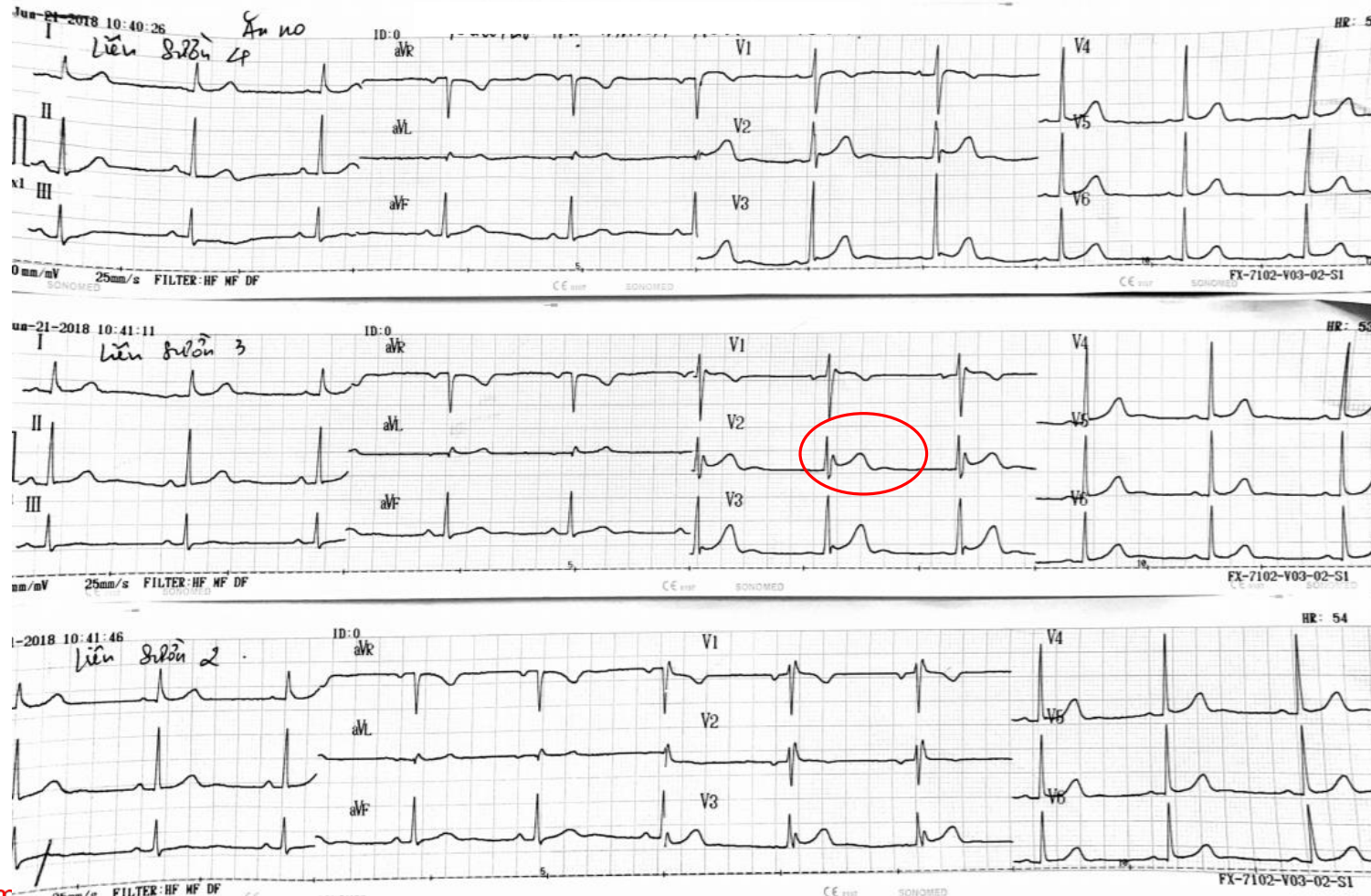
Bệnh nhân nam, 37 tuổi. ECG: Brugada type 1.

ECG: Brugada type 1



Bệnh nhân nam 42
tuổi, ECG:
Brugada type 1

ECG: Test ăn no



BN nữ, 57 tuổi,
ngất + điện tâm đồ
Brugada type 2 (khi
làm test ăn no)

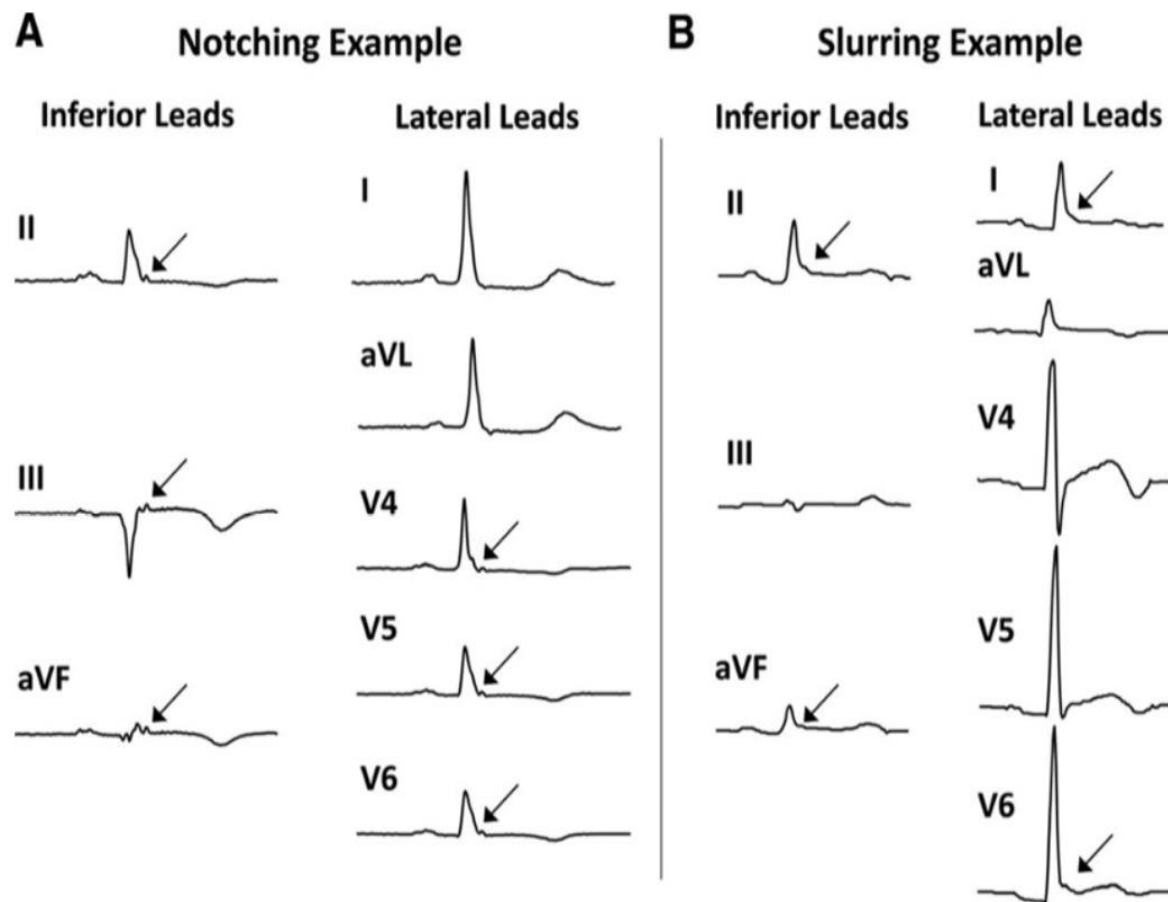
TÁI CỰC SỚM

- Điện tim tái cực sớm gặp khoảng 5%- 13% trong dân số
- Thường thấy ở người trẻ, vận động viên hay người Mỹ gốc Phi
- Nam giới chiếm 75%.
- Trước đây coi là lành tính, nhưng gần đây thấy có liên quan đến tăng nguy cơ đột tử do tim.
- Sự kết hợp giữa điện tâm đồ tái cực sớm và rung thất hoặc đột tử do tim gọi là hội chứng tái cực sớm (còn gọi là hội chứng sóng J).
- Triệu chứng rối loạn nhịp gây đột tử thường xảy ra sau 55 tuổi.

Tiêu chuẩn ECG

- ST chênh lên với điểm J $\geq 0,1$ mV (1 mm) ở ≥ 2 chuyển đạo gần nhau ở vùng bên hoặc dưới, có dạng khác hay móc.
- QRS < 120 ms

Dạng sóng J trên điện tâm đồ



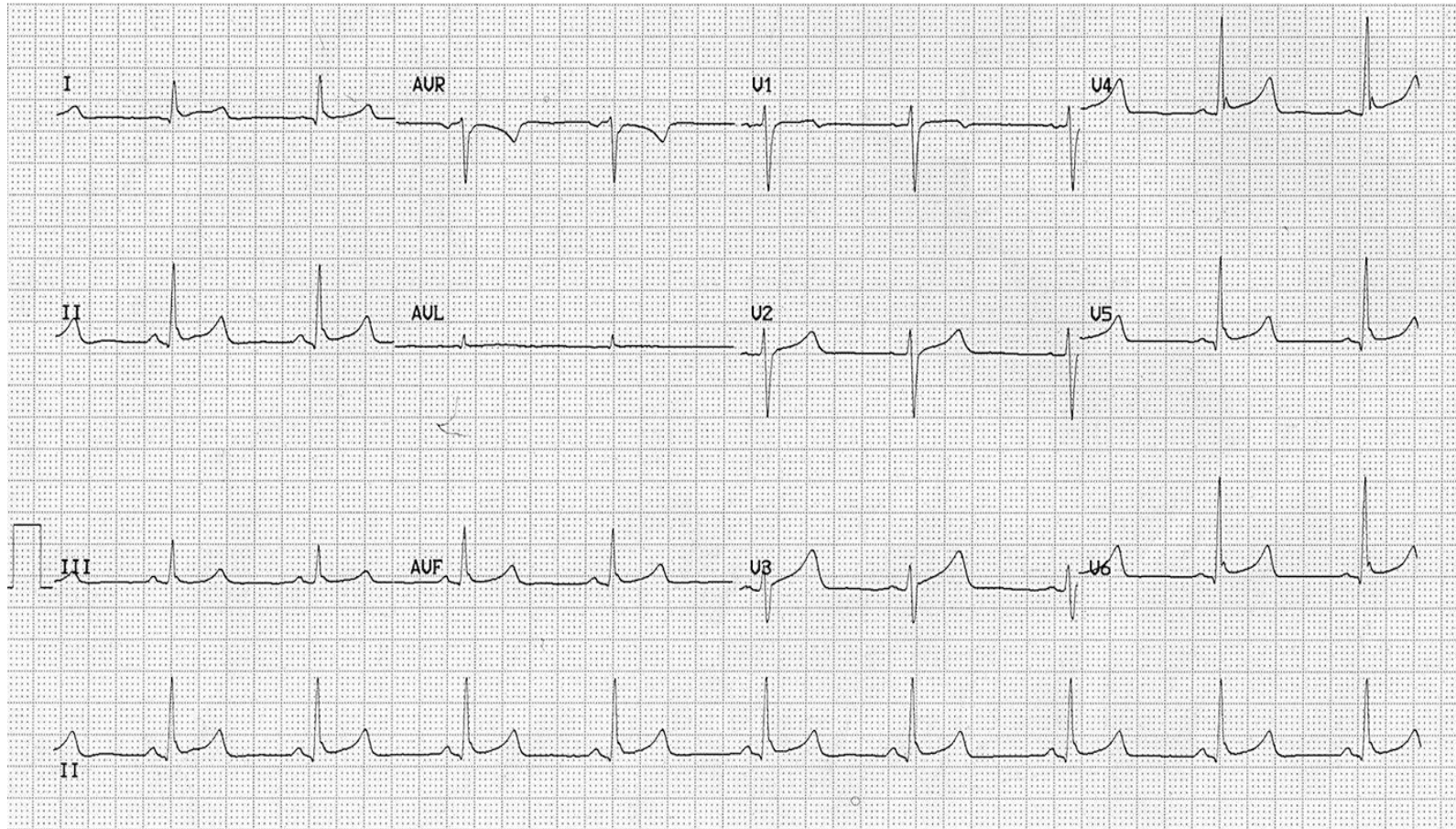
A. dạng móc (mũi tên).

B. dạng khác (mũi tên)

ECG: điểm J chênh lên có móc (fish hook)

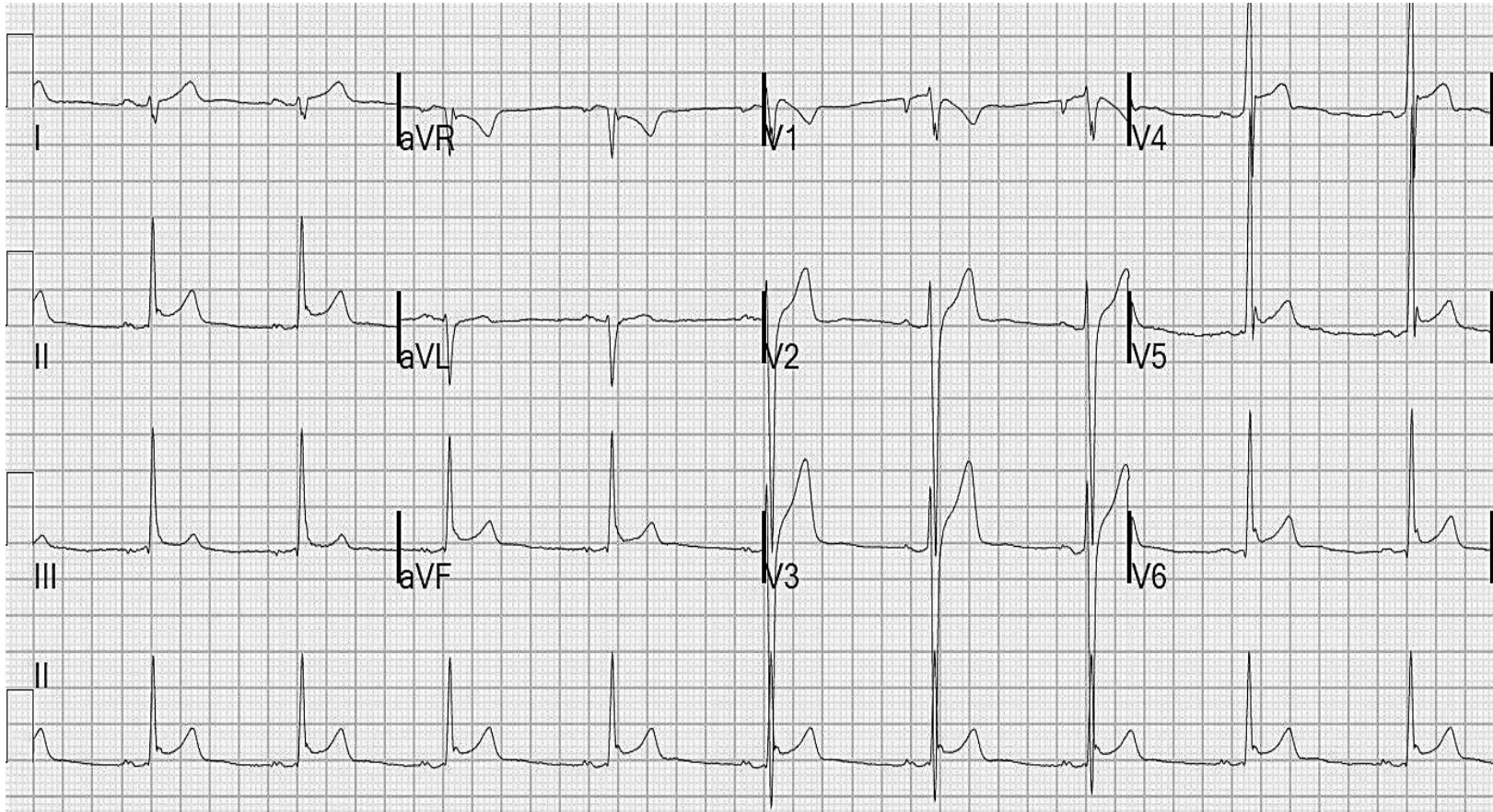


ECG: Tái cực sớm



ST chênh lên ≥ 1 mm và sóng J có móc (V4-V6) và khác (II, II, aVF)

ECG: Tái cực sớm



ST chênh lên và
có móc ở
chuyển đạo dưới
và ngực bên

BỆNH CƠ TIM THẤT PHẢI SINH LOẠN NHỊP

- Hiếm gặp, bắt đầu từ tuổi thanh thiếu niên, liên quan đến gen gây thoái hóa tiến triển mô liên kết của thất phải, tế bào cơ thất phải được thay thế bởi mô mỡ và mô sợi.
- Thường gây rối loạn nhịp thất và tăng nguy cơ đột tử.
- Biểu hiện ECG gồm:
 - Bất thường tái cực
 - Bất thường khử cực/ rối loạn dẫn truyền
 - Rối loạn nhịp thất

Tiêu chuẩn chẩn đoán BCTTP sinh loạn nhịp

Diagnostic Terminology for Revised Criteria

- Definite diagnosis: 2 major criteria, or 1 major and 2 minor criteria, or 4 minor criteria from different categories
- Borderline: 1 major criterion and 1 minor criterion, or 3 minor criteria from different categories
- Possible: 1 major criterion, or 2 minor criteria from different categories

Tiêu chuẩn về hình ảnh bất thường cấu trúc (1)

I. Global and/or Regional Dysfunction and Structural Alterations

Major Criteria

By two-dimensional echocardiography:

Regional RV akinesia, dyskinesia, or aneurysm *and* one of the following (end diastole):

Parasternal long-axis view of RVOT (PLAX) $\geq 32\text{mm}$ ($\geq 19\text{mm/m}^2$)

Parasternal short-axis view of RVOT (PSAX) $\geq 36\text{mm}$ ($\geq 21\text{mm/m}^2$)

or

Fractional area change $< 33\%$

By MRI:

Regional RV akinesia, dyskinesia, or dyssynchronous RV contraction *and* one of the following:

Ratio of RVEDV to BSA $\geq 110\text{mL/m}^2$ (male) or $\geq 100\text{mL/m}^2$ (female) *or* RVEF $\leq 40\%$

By RV angiography: Regional RV akinesia, dyskinesia, or aneurysm

Tiêu chuẩn về hình ảnh bất thường cấu trúc (2)

Minor Criteria

By two-dimensional echocardiography:

Regional RV akinesia or dyskinesia and one of the following (end diastole):

PLAX RVOT ≥ 29 to < 32 mm (≥ 16 to < 19 mm/m²)

PSAX RVOT ≥ 32 to < 36 mm (≥ 18 mm to < 21 mm/m²)

or

Fractional area change $> 33\%$ to $\leq 40\%$

By MRI:

Regional RV akinesia, dyskinesia, or dyssynchronous RV contraction *and* one of the following:

Ratio of RVEDV to BSA ≥ 100 to < 110 mL/m² (male) or ≥ 100 to < 110 mL/m² (female) *or* RVEF $< 40\%$ to $\leq 45\%$

Tiêu chuẩn về mô học

II. Tissue Characterization of Wall

Major Criteria

Residual myocytes <60% by morphometric analysis (or <50% if estimated), with fibrous replacement of RV free wall myocardium in at least one sample, with or without fatty replacement of tissue seen on endomyocardial biopsy

Minor Criteria

Residual myocytes 60% to 75% by morphometric analysis (or 50% to 65% if estimated), with fibrous replacement of RV free wall myocardium in at least one sample, with or without fatty replacement of tissue seen on endomyocardial biopsy

Tiêu chuẩn điện tâm đồ (1)

III. Repolarization Abnormalities

Major Criteria

Inverted T waves in right precordial leads (V_1 , V_2 , and V_3) or beyond in individuals >14 years of age (in absence of complete right bundle branch block $QRS \geq 120\text{msec}$)

Minor Criteria

Inverted T waves in leads V_1 and V_2 in individuals >14 years of age (in absence of complete right bundle branch block) or in V_4 , V_5 , or V_6

Inverted T waves in leads V_1 , V_2 , V_3 , and V_4 in individuals >14 years of age in presence of complete right bundle branch block

Tiêu chuẩn điện tâm đồ (2)

IV. Depolarization/Conduction Abnormalities

Major Criteria

Epsilon wave (reproducible low-amplitude signals between end of QRS complex to onset of T wave) in right precordial leads (V_1 to V_3)

Minor Criteria

Late potentials by signal-averaged ECG in at least 1 of 3 parameters in absence of QRS duration ≥ 110 msec on standard ECG

Filtered QRS duration ≥ 114 msec

RMS voltage of terminal 40 msec $< 20 \mu V$

Terminal activation duration of QRS ≥ 55 msec measured from nadir of S wave to end of QRS complex, including R' in V_1 , V_2 , or V_3 in absence of complete right bundle branch block

BSA, body surface area; *PLAX*, parasternal long-axis; *PSAX*, parasternal short-axis; *RVEDV*, RV end-diastolic volume; *RVEF*, RV ejection fraction; *RVOT*, RV outflow tract.

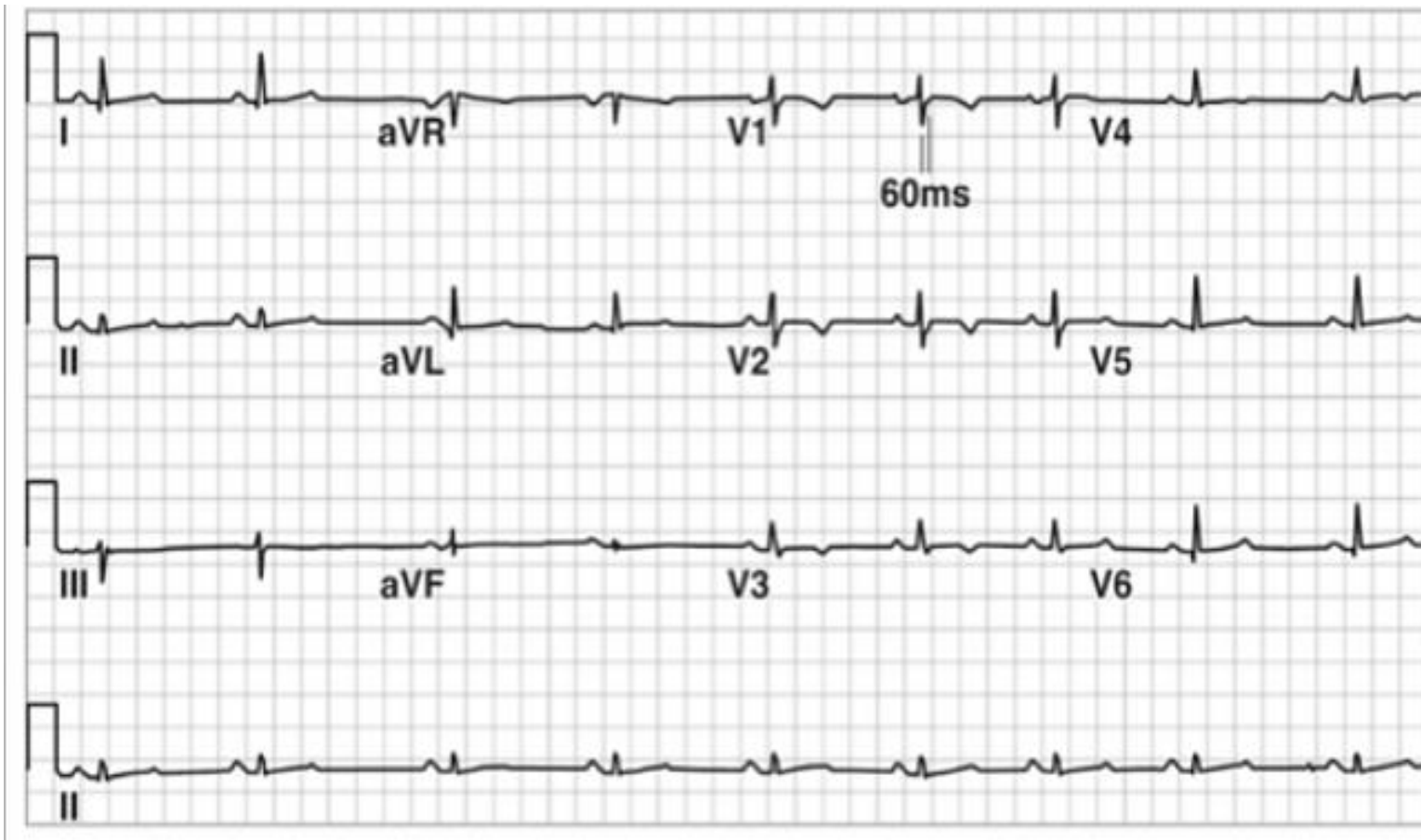
Tiêu chuẩn điện tâm đồ (3)

V. Arrhythmias	
Major	Minor
• Nonsustained or sustained ventricular tachycardia of left bundle-branch morphology with superior axis (negative or indeterminate QRS in leads II, III, and aVF and positive in lead aVL)	• Nonsustained or sustained ventricular tachycardia of RV outflow configuration, left bundle-branch block morphology with inferior axis (positive QRS in leads II, III, and aVF and negative in lead aVL) or of unknown axis • >500 ventricular extrasystoles per 24 hours (Holter)

Tiêu chuẩn tiền sử gia đình

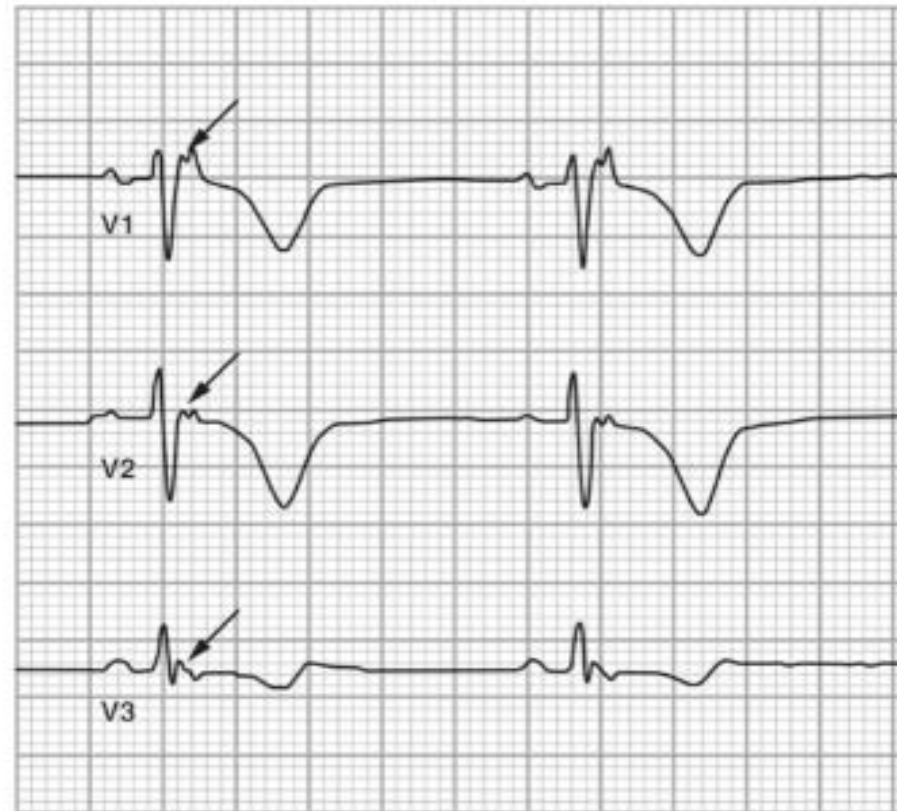
VI. Family history	
Major	Minor
• ARVC/D confirmed in a first-degree relative who meets current Task Force criteria • ARVC/D confirmed pathologically at autopsy or surgery in a first-degree relative • Identification of a pathogenic mutation[†] categorized as associated or probably associated with ARVC/D in the patient under evaluation	• History of ARVC/D in a first-degree relative in whom it is not possible or practical to determine whether the family member meets current Task Force criteria • Premature sudden death (<35 years of age) due to suspected ARVC/D in a first-degree relative • ARVC/D confirmed pathologically or by current Task Force Criteria in second-degree relative

ECG: BCTTP sinh loạn nhịp

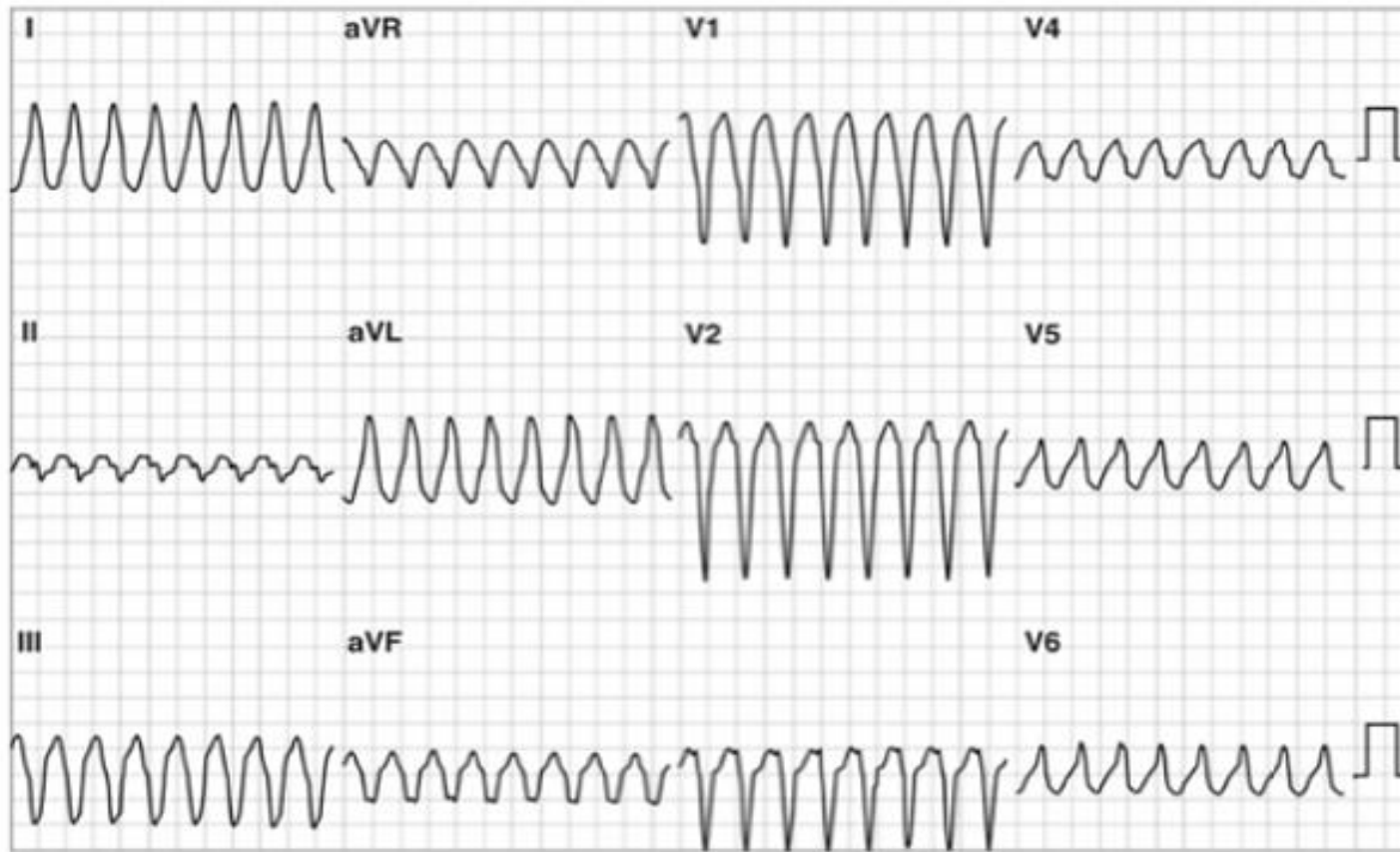


Sóng T đảo từ V1-V4 và kéo dài thời gian hoạt hóa phần cuối QRS ≥ 55 ms đo từ phần thấp nhất của sóng S đến cuối phức bộ QRS ở V1.

ECG: sóng epsilon

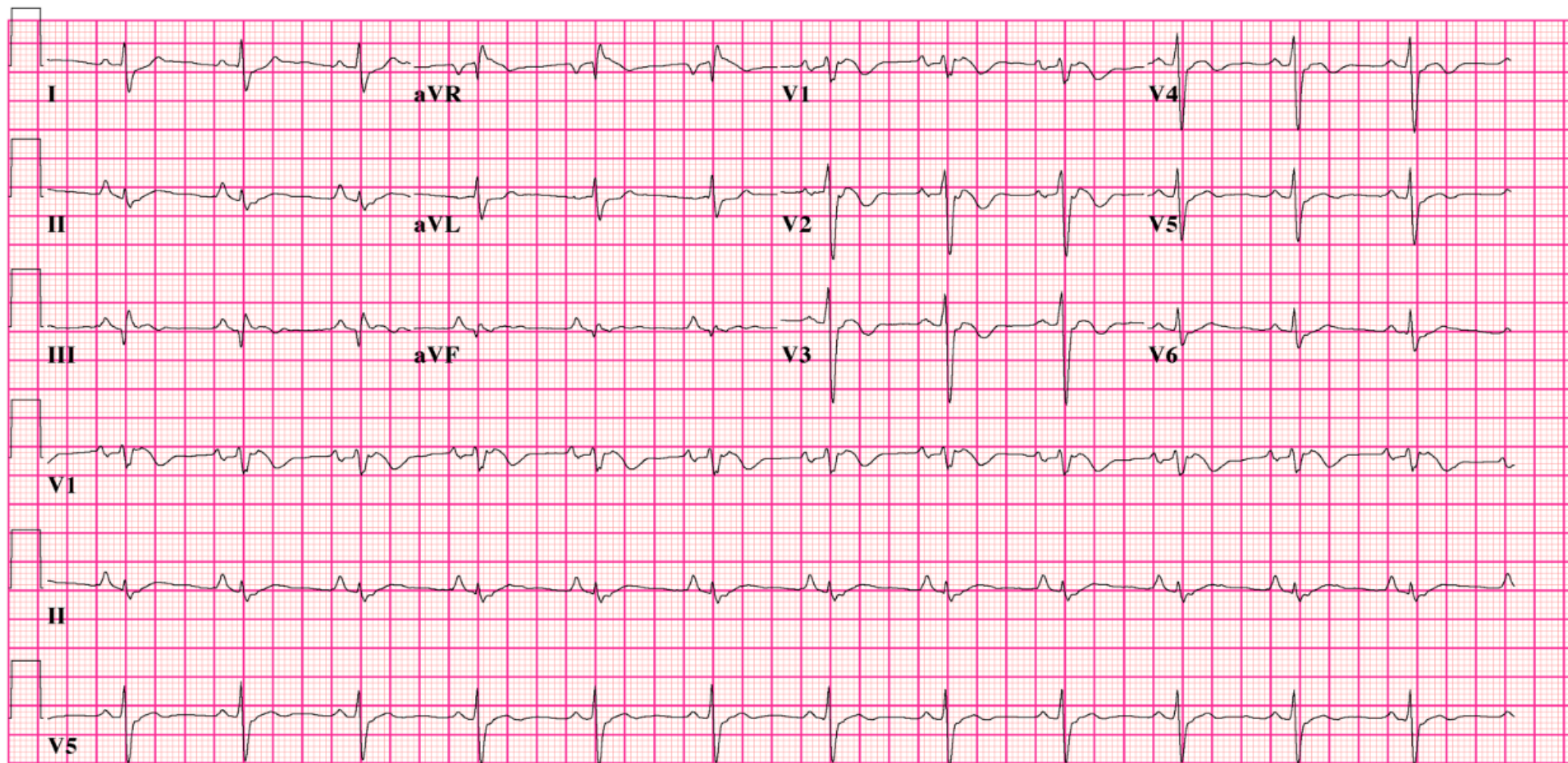


ECG: NNT/ BCTTP sinh loạn nhịp



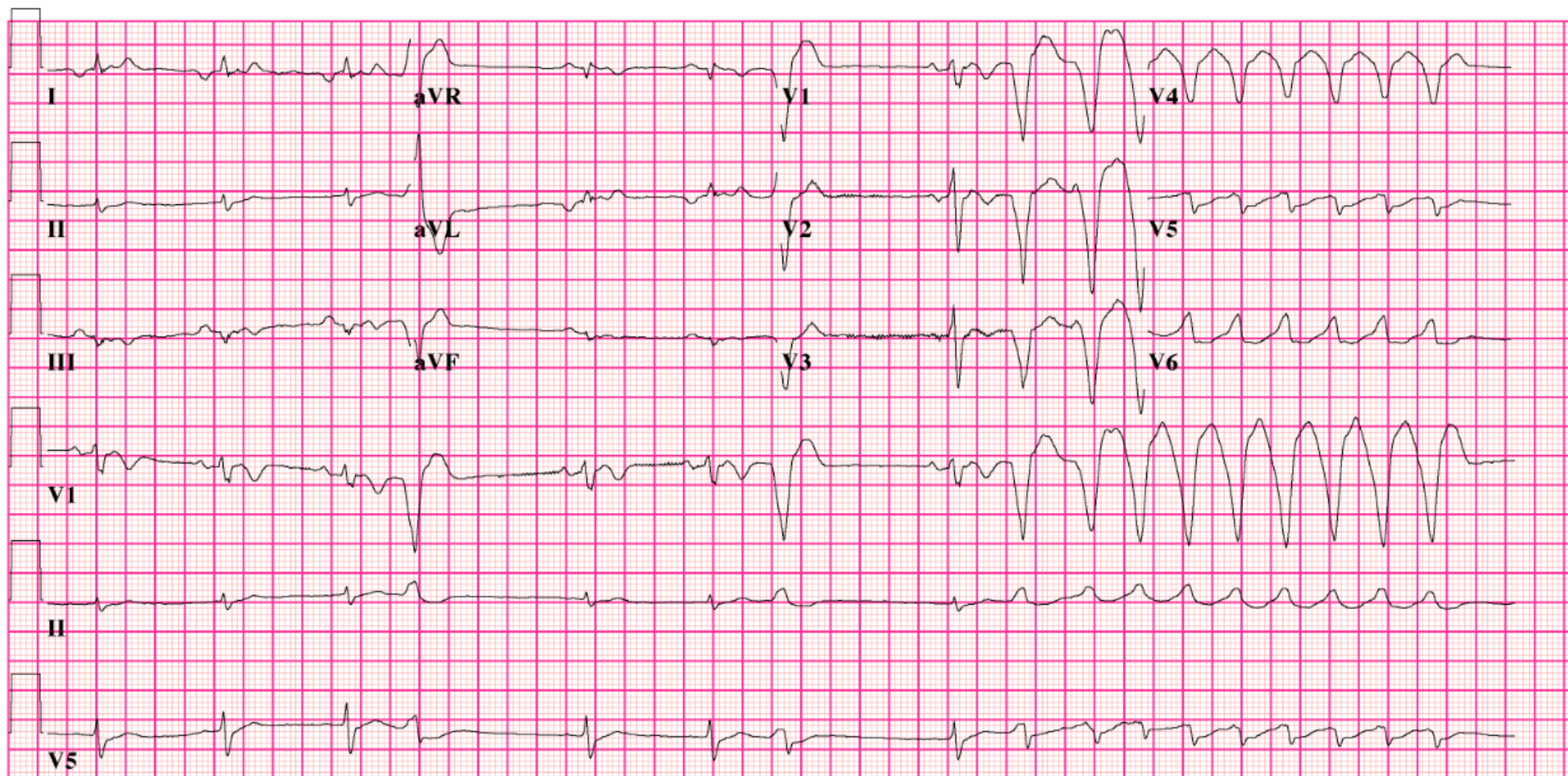
Nhịp nhanh thất dạng bloc
nhánh trái với trục lệch trái
trong bệnh cơ tim thất phải
sinh loạn nhịp

ECG: BCTTP sinh loạn nhịp

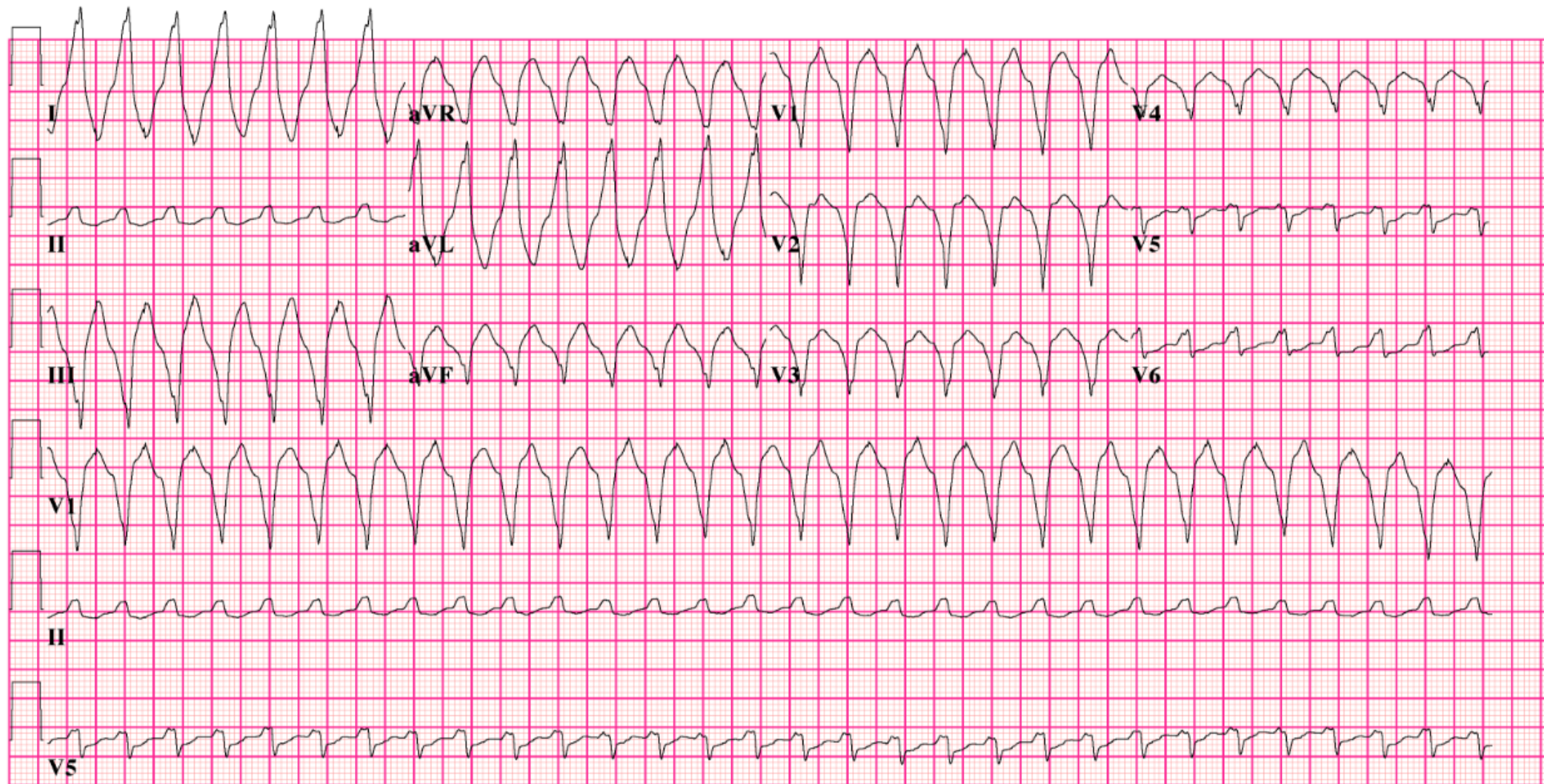


ECG: Rối loạn tái cực với T(-) V1->V3, rối loạn khử cực với sóng epsilon ở V1, V2

ECG: BCTTP sinh loạn nhịp



ECG: BCTTP sinh loạn nhịp



Late potentials

Late potentials are thought to be caused by early afterdepolarizations of cells in the right ventricle (in [ARVD](#)). Their amplitude is often too small to show up on a normal ECG. However, when multiple QRS recordings (typically 250 consecutive QRS complexes) are averaged, random noise is filtered out and late potentials can show up. Such a recording is called a Signal Averaged ECG (SAECG). The ARVD taskforce has published a document with [recommended settings](#) to record an SAECG in ARVD.

Criteria for late potentials on a signal averaged ECG [1][2]

- filtered QRS duration > 114ms
- terminal (last 40ms) QRS root means square (RMS) voltage < 20 μ V
- low amplitude (<40 μ V) signal (LAS) duration > 38ms
- Noise should be minimal with a standard deviation of the TP segment of < 1 μ V

References

1. Simson MB. *Use of signals in the terminal QRS complex to identify patients with ventricular tachycardia after myocardial infarction*. Circulation. 1981 Aug;64(2):235-42. [PubMed ID:7249291](#) | [PubMed](#) [simson]
2. Breithardt G, Cain ME, el-Sherif N, Flowers NC, Hombach V, Janse M, Simson MB, and Steinbeck G. *Standards for analysis of ventricular late potentials using high-resolution or signal-averaged electrocardiography: a statement by a task force committee of the European Society of Cardiology, the American Heart Association, and the American College of Cardiology*. J Am Coll Cardiol. 1991 Apr;17(5):999-1006. [PubMed ID:2007727](#) | [PubMed](#) [Breithardt]

All Medline abstracts: [PubMed](#) | [PubMed](#)

