

Informativa Pazienti

Sindrome del QT Lungo

1. Il cuore sano

Il cuore è un muscolo “speciale” che contraendosi regolarmente e continuamente pompa il sangue nel corpo e nei polmoni. Si compone di quattro camere, due superiori (gli atri) e due inferiori (i ventricoli). L'azione di pompa del cuore è causata dal flusso di segnali elettrici che attraversano il muscolo. Questi segnali elettrici si ripetono in un ciclo e ad ogni ciclo corrisponde un battito cardiaco. Quando l'attività elettrica del cuore è disturbata, cioè in caso di aritmia, la capacità del cuore di pompare sangue regolarmente è compromessa.

2. Sindrome del QT Lungo

La Sindrome del QT lungo (LQTS) è una malattia dell'attività elettrica cardiaca. L'intervallo QT corrisponde alla misura di una parte di un battito all'elettrocardiogramma. Ad ogni battito, un segnale elettrico attraversa il cuore e provoca la contrazione del muscolo azionando l'attività di pompa del sangue. Dopo essersi contratto, il muscolo cardiaco deve avere il tempo di ritirarsi e rilassarsi prima di ricevere l'impulso elettrico successivo. Il tempo necessario al rilassamento del muscolo è chiamato intervallo QT. Nelle persone con la LQTS, l'intervallo QT è più lungo del normale (come indica il nome stesso della Sindrome). Se il segnale elettrico si attiva troppo presto (ad esempio quando il muscolo non si è ancora rilassato dopo l'ultima contrazione) il cuore può accelerare il battito e causare vertigini, sincope o anche la morte del paziente.

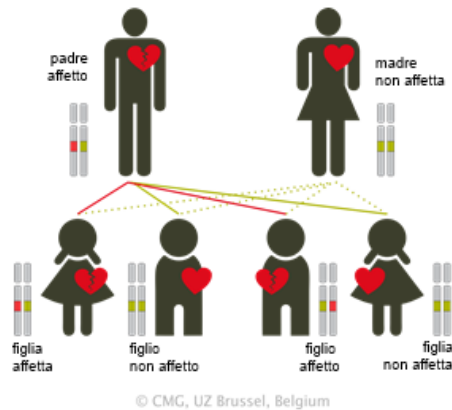
3. Prevalenza ed ereditarietà

Circa 1 persona ogni 200 ha la LQTS (prevalenza della malattia). La LQTS è una malattia genetica, il che vuol dire che è causata da un difetto (mutazione) in un gene che può essere trasmesso tra familiari. La LQTS è causata da una mutazione nei geni che contengono i codici delle molecole del cuore (proteine). Ogni persona ha nel suo DNA due copie di ogni gene che potrebbe essere collegato alla LQTS. La presenza di una mutazione in una delle due copie di questi geni (ereditati dal padre o dalla madre) può essere sufficiente a sviluppare la LQTS. In questi casi la malattia è autosomica dominante e il genitore portatore del gene mutato ha il 50% delle possibilità (1 su 2) di trasmettere tale mutazione a ogni figlio/a, con una probabilità che il figlio/a non erediti il gene mutato sempre del 50%.



Fonte: Mayo Clinics





Ereditarietà autosomica dominante

A volte la LQTS si presenta come malattia autosomica recessiva. Questo significa che per sviluppare la LQTS devono essere presenti due mutazioni su entrambe le copie del gene (sia della madre sia del padre). La caratteristica autosomica dominante o autosomica recessiva della malattia dipende dai tipi di mutazioni o geni coinvolti. In alcuni casi una mutazione nuova (*de novo*) può svilupparsi negli spermatozoi, negli ovuli o nell'embrione. In questi casi, i genitori non hanno né la mutazione né la LQTS, ma il/la figlio/a si e potrà trasmettere a sua volta il gene mutato ai figli.

4. Sintomi

La Sindrome del QT Lungo colpisce più spesso bambini e giovani adulti. Il sintomo più comune è la sincope o il collasso. Questi sintomi si presentano spesso durante attività che aumentano la frequenza cardiaca e il livello di adrenalina in circolo, come ad esempio l'esercizio fisico (in particolare il nuoto), le situazioni di stress emotivo e i rumori assordanti ed improvvisi. Fare la diagnosi di LQTS può essere difficile perché in molte persone non si presentano i sintomi. Tuttavia, una volta effettuata la diagnosi, sono disponibili terapie adeguate.

5. Diagnosi

Gli strumenti più comuni per fare diagnosi di LQTS sono la raccolta dell'anamnesi familiare e personale del paziente, l'esame obiettivo, la registrazione dell'attività elettrica del cuore (elettrocardiogramma o ECG), il monitoraggio del ritmo cardiaco (Holter ECG) e il test da sforzo.

Sfortunatamente, può essere molto difficile fare la diagnosi di LQTS perché in molte persone l'ECG appare normale anche in caso di malattia.

5.1. ECG (elettrocardiogramma)

L'ECG è il test di base da effettuare. Si applicano dei piccoli adesivi (elettrodi) sul petto, sulle gambe e sulle braccia del paziente e si collegano attraverso dei cavi all'apparecchio di registrazione dell'ECG che cattura in pochi secondi l'attività elettrica che determina il battito cardiaco. A volte è necessario effettuare più di un ECG o ripeterlo nel tempo.

5.2. Test da sforzo (stress test)

Il test da sforzo è un esame che si svolge come l'ECG sopra descritto, ma in questo caso il ritmo cardiaco viene registrato prima, durante e dopo aver effettuato uno sforzo, su pedana (treadmill) o bicicletta (cicloergometro). Con questo test è possibile individuare ogni modifica della traccia elettrocardiografica durante le varie fasi dell'esercizio fisico.

5.3. Monitoraggio con Holter ECG

Il monitoraggio con l'Holter ECG prevede l'utilizzo di un piccolo apparecchio digitale, indossabile con una cintura intorno al torace. Quattro o sei elettrodi ECG sono collegati dall'apparecchio al torace del paziente. L'holter registra l'attività del cuore per 24-48 ore, o fino a sette giorni. Le attività svolte durante il monitoraggio sono raccolte in un "diario" giornaliero.

5.4. Cardio-memo ed event recorder cardiaco

Questi apparecchi sono delle versioni più complesse dell'holter sopraindicato. In caso di sintomi è possibile sollecitare una registrazione del ritmo cardiaco durante l'evento. Il vantaggio del cardio-memo è che non sono necessari gli elettrodi per farlo funzionare, ma è sufficiente posizionare l'apparecchio sul petto durante il sintomo.

5.5. L'ecocardiogramma (eco)

L'ecocardiogramma permette di visualizzare la struttura del cuore attraverso l'utilizzo degli ultrasuoni. Un ecocardiogramma può individuare le diverse tipologie di modifiche cardiache strutturali e le malattie del muscolo cardiaco o le anomalie della valvola cardiaca. Con questo esame si possono identificare anche le aree di assottigliamento del muscolo cardiaco.



Nei pazienti con LQTS non sono presenti problemi strutturali, ma spesso si effettua un ecocardiogramma per confermare l'assenza di tali problematiche.

5.6. Test genetico

Ci sono vari tipi di LQTS e ognuno di essi è dovuto ad una mutazione in un gene diverso. In circa il 70% dei pazienti con LQTS (7 su 10), la causa della malattia può essere identificata in questi geni. Nella maggior parte dei pazienti con una mutazione i geni coinvolti sono tre: *KCNQ1*, *KCNH2* o *SCN5A*. Sono questi tre geni a causare la LQTS di tipo 1, 2 o 3.

6. Terapia

Non esiste una cura per la LQTS ereditaria, ma la terapia aiuta a prevenire la sintomatologia ed a minimizzare il rischio di svenimento o di arresto cardiaco. La terapia dipende dall'età, dal sesso e dalla mutazione genetica specifica. Spesso si prescrivono i betabloccanti, farmaci utilizzati per ridurre l'insorgenza delle aritmie. Questi farmaci sono somministrati con successo nell'80-90% dei pazienti. I betabloccanti non accorciano l'intervallo QT ma bloccano gli effetti dell'adrenalina e di altre sostanze stimolanti simili nel cuore, rallentando così la frequenza cardiaca. In alcuni pazienti, oltre ai betabloccanti possono essere utilizzati altri farmaci. Nei pazienti in cui le terapie non funzionano o nei pazienti che hanno avuto un arresto cardiaco precedente, si può considerare l'utilizzo di un defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD) o valutare la possibilità di effettuare una simpatectomia cervicale. L'ICD può agire sulle principali aritmie letali, mentre la simpatectomia cervicale (chiamata anche denervazione cardiaca) è una procedura chirurgica che agisce sui nervi che rilasciano adrenalina e altre sostanze simili all'interno del cuore.

7. Sport e stile di vita

I pazienti con diagnosi di LQTS (e i loro familiari) devono seguire delle raccomandazioni che sono fondamentali per prevenire l'insorgere di aritmie:

- Evitare gli sforzi molto intensi, specialmente sport competitivi con elevato stress fisico e sollevamento pesi
- Praticare sport solo dopo aver ottenuto

l'idoneità da parte di un cardiologo specializzato

- Utilizzare i betabloccanti (se prescritti dal medico)
- Evitare i farmaci che possono causare un allungamento dell'intervallo QT e quindi peggiorare la condizione della malattia. La lista dei farmaci da evitare si può consultare sul sito: <http://crediblemeds.org>
- Incoraggiare lo screening periodico dei familiari

La diagnosi di LQTS e la possibilità di trasmettere la malattia possono generare stati di ansia e molte altre problematiche. Gli assistenti sociali e gli psicologi con esperienza in questo campo possono essere d'aiuto per i pazienti e per i loro familiari.

8. Controlli periodici (follow-up)

Sulla base dei sintomi, dell'età e del tipo di terapia, il cardiologo dovrà stabilire la frequenza con cui effettuare i controlli nel tempo.

9. Screening familiare

In caso di conferma di mutazione genetica in un paziente con LQTS (*vedi test genetico*), i membri della famiglia di quel paziente (a partire dai familiari di primo grado: madre, padre, fratelli, sorelle e figli) possono effettuare i test genetici in un centro specializzato in cardiogenetica. In caso di presenza della stessa mutazione (*mutazione familiare*), quei familiari diventano *portatori di mutazione* e devono effettuare periodicamente i controlli cardiologici. In assenza di mutazione, invece, i familiari possono essere rassicurati sulla loro condizione. Se non si evidenzia una mutazione in un paziente con LQTS i suoi familiari (a partire dai parenti di primo grado) devono comunque essere valutati periodicamente da un cardiologo. I pazienti con LQTS possono avere sintomi già dall'infanzia. Per questo è importante anche nei primi anni di vita effettuare il test genetico e la valutazione cardiologica, e prendere in carico tempestivamente i familiari con diagnosi di LQTS.



10. LQTS e gravidanza

Durante la gravidanza è importante non interrompere il trattamento con betabloccante. A volte può essere necessario modificare il tipo di betabloccante, perché non tutti possono essere utilizzati durante la gestazione. In caso di utilizzo di betabloccante durante la gravidanza, è consigliabile pianificare il parto in un Ospedale poiché c'è la possibilità che la frequenza cardiaca del bambino possa abbassarsi. Nei primi 9 mesi dopo la nascita si consiglia proseguire con dei controlli periodici extra, perché nel periodo subito dopo la nascita il rischio aritmico nella madre è maggiore (in particolare nei pazienti con LQT di tipo 2).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

