

SINCOPE in giovane donna: esordio improvviso della **sindrome** da **QT lungo**

Introduzione

La sindrome del QT lungo è una sindrome caratterizzata da anomalie elettrocardiografiche (allungamento del QTc > 450 msec) evidenziabili tramite analisi di ECG di superficie e da sintomi quali sincope e non raramente morte improvvisa. L'ECG di superficie rappresenta il gold standard per la diagnosi di questa patologia maligna, ma proprio per tale motivo è difficilmente diagnosticabile in maniera preventiva nella popolazione giovane, che difficilmente esegue controlli medici che prescrivano un elettrocardiogramma. Il caso di seguito esposto è un classico esempio di come tale patologia sia misconosciuta fino all'esordio clinico che a volte presenta risvolti drammatici.

Caso clinico

La signora MM di anni 35 giungeva alla nostra osservazione per sincope sopraggiunta a riposo mentre attendeva in macchina il marito. Tramite 118 la paziente veniva trasferita presso nostro presidio; il tracciato del Pronto Soccorso evidenziava bradicardia sinusale disturbata da battiti ectopici ventricolari isolati (BEVS). Ricoverata presso nostra UTIC, l'anamnesi non evidenziava nulla di patologico, assenza di terapia domiciliare; l'ECG di ingresso evidenziava ritmo sinusale disturbato da numerosi runs di tachicardie ventricolari non sostenute (Fig. 1), su QT lungo, resistenti a terapia eseguita da

RIASSUNTO

La sindrome del QT lungo è trasmessa geneticamente ed è caratterizzata da allungamento del QTc > 450 msec e sincope o morte improvvisa. Per tale motivo è fondamentale raggiungere una diagnosi precoce, ma spesso sfortunatamente il primo sintomo è la morte improvvisa. Descriviamo un caso in cui una sincope in giovane donna ci ha permesso successivamente di fare diagnosi di sindrome di QT lungo.

Parole chiave: QT lungo, sincope, morte improvvisa.

SUMMARY

Syncope in young female: first symptom in QT long Syndrome

Long QT syndrome is a genetic syndrome characterized by long QTc interval (> 450 msec) and syncope or sudden death. For this reason early diagnosis is very important but unfortunately, the sudden death is often the first symptom.

We report a case in which a syncope in young female allowed us to define a QT long syndrome

Key words: QT long syndrome, syncope, sudden death.

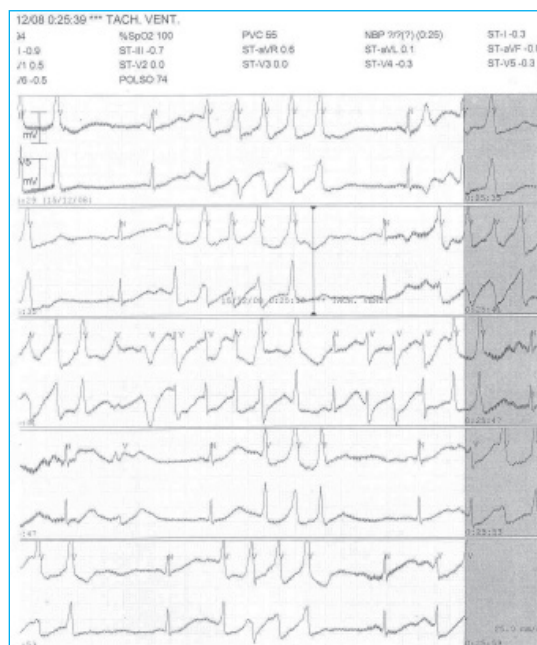


Figura 1.

ECG ingresso con tv ns resistenti a terapia.

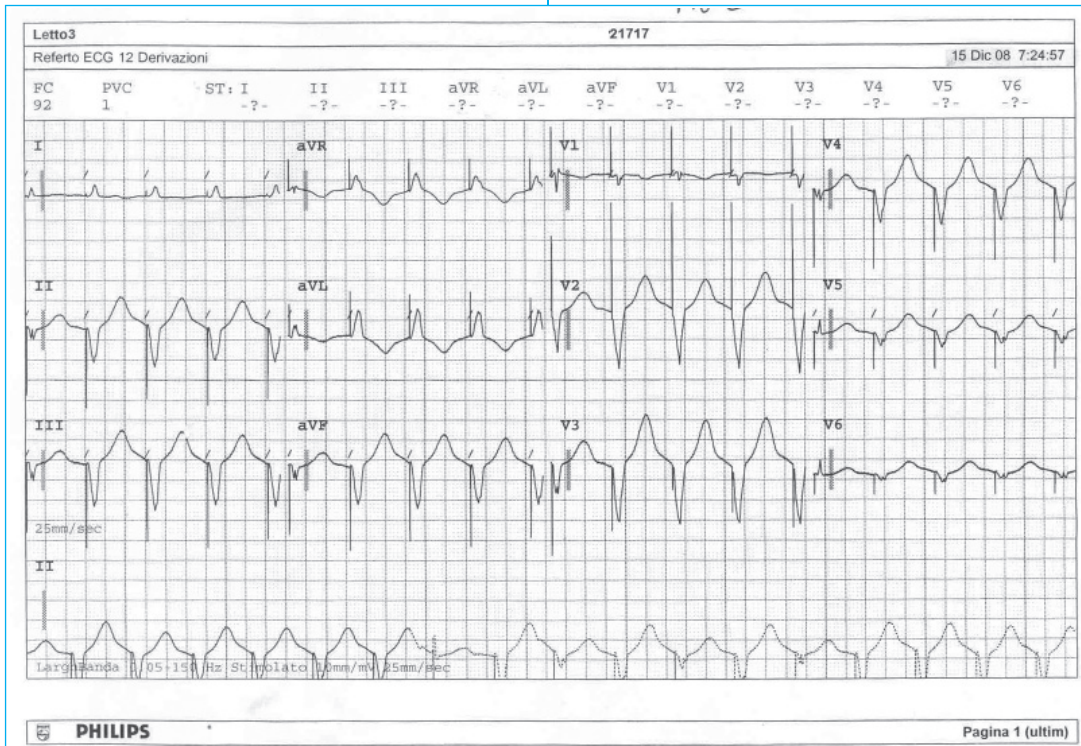


Figura 2.

ECG post-impianto PM temporaneo (assenza di aritmie).

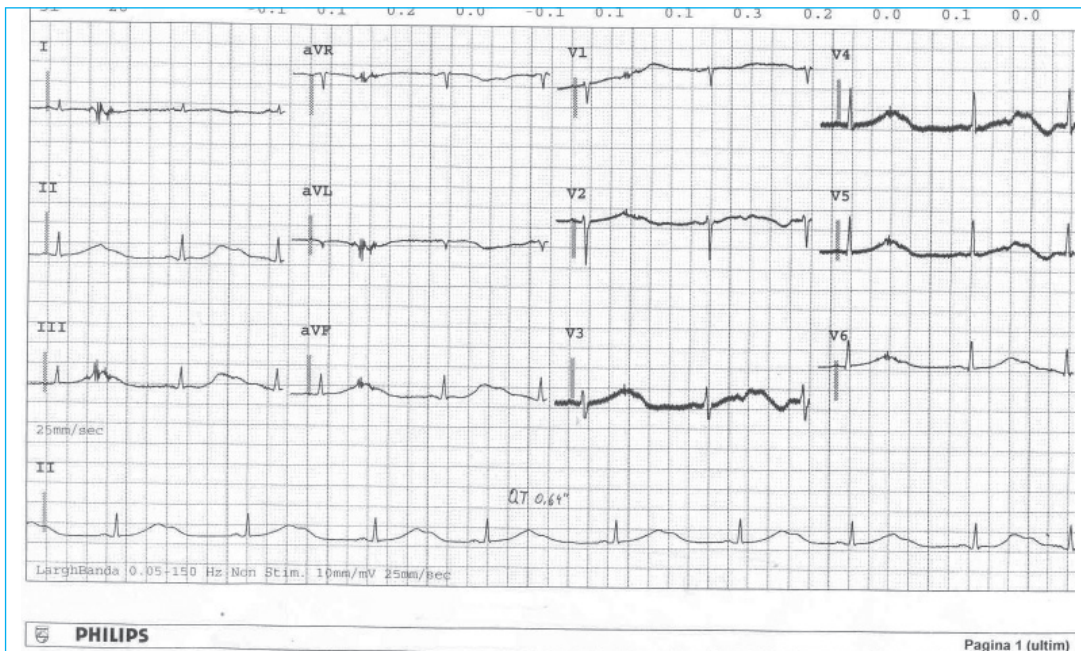


Figura 3.

ECG in assenza di aritmie con QT lungo 0,64 QTc 584 msec (tipo IV).



Figura 4.

ECG durante sonno con allungamento ulteriore del QT (0,72/QTc 657 msec) e nuove tv ns.

cardiologo di turno (xylocaina e beta-blocco); solo grazie a impianto pacemaker temporaneo e successiva stimolazione VVI in overdrive, venivano interrotte le aritmie (Fig. 2). L'esame obiettivo era nei limiti, così come l'esame ecocardiografico che non evidenziava anomalie della cinesi né della morfologia. Non presenti disonie agli ematochimici eseguiti all'ingresso. Gli ECG seriati eseguiti durante la degenza evidenziavano ritmo sinusale con allungamento del QT (Qt 0,64"/QTc 584 msec) (Fig. 3) con morfologia della t ampia con porzione terminale non ben definita (complesso T-U) come IV tipo ECGráfico descritto in letteratura.¹ Singolare era il monitoraggio holter continuo cui fu sottoposta la paziente, che evidenziava durante il sonno aumento ulteriore rispetto alla veglia del tratto QT (QT 0,72"/QTc 657 msec) (Fig. 4) con presenza di runs di tachicardie ventricolari non sostenute. La paziente praticava successivamente esame coronarografico risultato nei limiti. Vista

l'anamnesi e gli esami strumentali si decideva quindi di sottoporre la signora a impianto di defibrillatore bicamerale (St. Jude's Medical EPIC DR). Successivamente la signora veniva dimessa aggiungendo terapia beta-bloccante (atenololo 100 mg die) e mantenendo la stimolazione ventricolare a 80 battiti per minuto, dopo aver eseguito valutazione genetica (al momento della stesura dell'articolo siamo in attesa dei risultati dei prelievi ematochimici effettuati per evidenziare quale sia il genotipo della paziente).

Follow-up, al momento della stesura di 3 mesi, negativo per lipotimie e/o interventi defibrillatore.

Discussione

La sindrome del QT lungo (LQTS) è una sindrome trasmessa geneticamente con incidenza

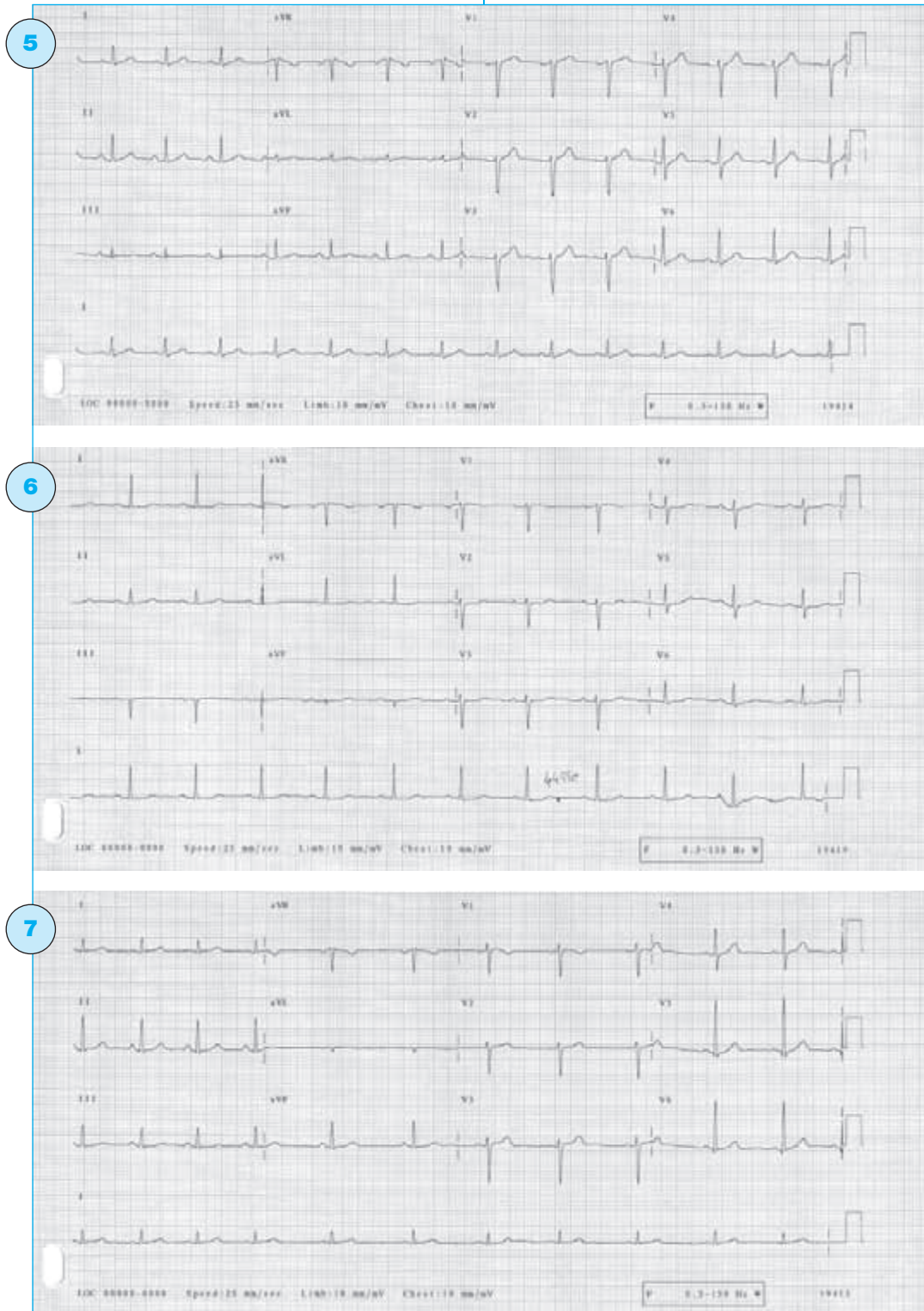


Figure 5-7.
ECG familiari.

1:5000-1:10000 tra le malattie geneticamente determinate, il cui fenotipo è un allungamento patologico del QTc (> 450 msec nell'uomo e > 460 msec nelle donne) che può innescare un'aritmia ventricolare a tipo torsione di punta che determina sincopi e in età infantile/giovanile anche morte improvvisa. A tutt'oggi si è arrivati alla determinazione di 7 geni responsabili.²⁻⁴ Sono descritti in letteratura 6 tipi ECGrafici diversi in base alla morfologia dell'onda T e sono riconosciute, in base al tipo di insorgenza dell'aritmia, tre forme di LQTS:

1. LQTS1 aritmia insorta dopo sforzo;
2. LQTS2 aritmia insorta dopo stress emotivo;
3. LQTS3 aritmia insorta durante sonno o a riposo (il caso della nostra paziente).

Conclusioni

A tutt'oggi l'associazione beta-blocco + defibrillatore è la più efficace nel ridurre il rischio di morte improvvisa in soggetti affetti da LQTS.³⁻⁶ La signora MM è probabilmente una paziente affetta da LQTS tipo 3 esordita con sincope che al momento della stesura dell'articolo (3 mesi da evento acuto) sta ben rispondendo all'associazione beta-blocco e stimolazione fissa del pacemaker defibrillatore a 80 bpm con riduzione del QT rispetto a ECG eseguiti in reparto. Sono state eseguite visite + ECG su familiari

diretti della signora (padre, madre e una sorella) (Figg. 5-7) senza evidenza di storie sincopali o di alterazioni ECGrafiche da LQTS.

Bibliografia

1. Lunati M, Bongiorni MG, Boriani G, Cappato R, et al.: Linee Guida AIAC 2006 all'impianto di pacemaker, dispositivi per la resincronizzazione cardiaca (CRT) e defibrillatori automatici impiantabili (ICD). *Giornale Aritmol Cardiol* 2005;8(4):48-50.
2. Sauer AJ, Moss AJ, McNitt S, et al.: Long QT syndrome in adults. *JACC* 2007;49:329-337.
3. Zareba W, Moss AJ, Daubert JP, et al.: Implantable cardioverter-defibrillator in high-risk long QT syndrome patients. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2003;14(4):337-341.
4. Splawski I, Shen J, Timothy KW, et al.: Spectrum of mutation in long QT syndrome genes KVLQT1, HERG, SCN5A, KCNE1 e 2. *Circulation* 2000;102:1178-1185.
5. Priori SG, Schwartz PJ, Napolitano C, et al.: Risk stratification in the long QT syndrome. *New England Journal of Medicine* 2003;348:1866-1873.
6. Goldenberg I, Moss AJ, Bradley J, et al.: Long QT syndrome after age 40. *Circulation* 2008;117:2192-2201.

INDIRIZZO PER LA CORRISPONDENZA

Gianluca Manzo
Via de Filippis 107/a
84013 Cava de Tirreni (SA)
Tel.: +39089345550
E-mail: gianmanzo@tiscali.it