

PERCHE' OGGI E' COSI' IMPORTANTE NEI BAMBINI E NEI GIOVANI UN ' ACCURATA LETTURA DI UN ELETTROCARDIOGRAMMA ED UNA VISITA CARDIOLOGICA?

DR. CARLO VITA- DIRETTORE U.O.S -TERRITORIALE AUTONOMA DI CARDIOLOGIA-

AUTORIZZATA ALLO SCREENING NEONATALE - ASL SALERNO-

This was discussed on May 28, 2011 at the Hospital of Agropoli in the public hall as part of a course of vocational training for physicians and nurses organized by mega-ASL SALERNO – and wanted by dr. Pierucci Ippolito, Vice-President of the SIPO-(Italian Society for Hospital Pediatricians) , director of UOC , a clear pediatric excellence of the Sapri Hospital.

Sudden death of an infant, a child or young person is still common today, an event, so as to strike fear in the public opinion, often occupying the news pages. However, only in recent years have emerged solid science bases , later confirmed by clinical research, which allowed the characterization of the various syndromes that are accompanied by ominous and dramatic events of sudden loss of consciousness. Many merits must be acknowledged and attributed to the molecular-genetic research , that has allowed a definitive "physiopathologic" clarification on many of these dangerous forms of disease, that are often transmitted even within the same family and that, unfortunately, have as first clinical manifestation "the sudden death "of the young child or infant who is sometimes the bearer of that particular genetic defect.

Se ne è discusso il 28 Maggio 2011 presso l'Ospedale di Agropoli –Aula Magna- nell'ambito di un percorso di formazione professionale per medici ed infermieri organizzato dalla mega ASL-SALERNO – e voluto dal dr. Ippolito Pierucci , Presidente della SIPO-(Società Italiana Pediatri Ospedalieri). Direttore della U.O.c pediatrica , una conclamata eccellenza dell' Ospedale di Sapri.

La morte Improvvisa di un neonato ,di un bambino o di un giovane è oggi un evento ancora frequente , tanto da incutere timore nella pubblica opinione , occupando sovente le pagine di cronaca. Tuttavia solo negli ultimi anni sono emerse delle basi scientifiche solide , confermate successivamente dalla ricerca clinica , che hanno permesso la caratterizzazione delle varie sindromi che si accompagnano agli eventi infausti e drammatici della perdita improvvisa di coscienza. Molti meriti bisogna riconoscere ed attribuire alla ricerca genetica- molecolare che ha permesso un definitivo chiarimento " fisiopatologico" su molte di queste forme di malattie pericolose , che spesso si tramettono anche nell'ambito della stessa famiglia e che purtroppo hanno come prima manifestazione clinica "la morte improvvisa" del bambino , talvolta del neonato , che è portatore di quel particolare difetto genetico .

Diciamo subito che la morte improvvisa da cause cardiache , nel suo insieme , rappresenta un importantissimo problema di "salute pubblica" . Per rendersi conto dell'entità del problema basti

pensare che in USA si registrano circa 500.000 decessi all'anno, più delle morti dovute ad ictus, tumori polmonari e carcinomi della mammella nel loro insieme. Essa è causata da una improvvisa interruzione del battito normale del cuore sostituito da un battito disordinato (aritmia) che impedisce la normale funzione cardiaca, che è quella (col suo ciclo cardiaco –sistole e diastole) di spingere il sangue, sostanze nutritive (vitamine ed ormoni) in tutti gli organi e tessuti del nostro organismo. Quando tale ciclo diventa insufficiente ed inefficiente, si determina il così detto arresto cardiaco. Tutto avviene improvvisamente e, in pochi minuti, se non si interrompe tale "tempesta aritmica", si ha la morte subitaneamente.

Chiaramente in questa ampia casistica delle "morti improvvise da cause cardiache", la parte del leone la fa l'infarto miocardico acuto e in senso più generale le cosiddette coronaropatie. A seguire abbiamo tutta una serie di malattie del cuore dove il danno può aversi a carico delle cellule cardiache stesse (miocardiociti), degli apparati valvolari e/o di alcune strutture del cuore (cardiopatie congenite). Un capitolo a parte è invece rappresentato dalle cosiddette "cardiopatie elettriche".

Queste ultime affezioni, oggi, grazie ai progressi nel campo della ricerca, possono essere diagnosticate preventivamente e curate in modo mirato secondo il loro grado di letalità dimostrata. Tali sindromi sono a loro volta responsabili della famosa e temibile "morte in culla" o morte bianca dei neonati (SIDS). Tuttavia esse non passano inosservate e, per i portatori di tali affezioni così pericolose per la vita, lasciano qualche sottile traccia ed in modo particolare nell'elettrocardiogramma di superficie dei piccoli portatori sani, nei quali una attenta e specialistica lettura elettrocardiografica può evidenziare e smascherare l'anomalia a monte. Segni inconfutabili di difetto genetico e di potenziale morte improvvisa.

Ad esse appartengono la Sindrome del QT-lungo – del QT-corto- la Sindrome di Brugada- La Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica- la Sindrome da pre-eccitazione - Le Aritmie ventricolari idiopatiche- Il Blocco cardiaco completo. Tutte affezioni che hanno la loro prima manifestazione o la perdita improvvisa di coscienza (svenimento) oppure, purtroppo, la fibrillazione ventricolare evento finale della morte improvvisa aritmica.

Alla sindrome del QT- lungo appartengono una serie di malattie eredo-familiari dovute a malformazioni di alcuni geni che regolano la funzione o alterano la normale struttura proteica di alcuni canali posti sulle membrane cellulari che hanno il compito di permettere gli scambi e dunque il passaggio tra sostanze (ioni Na^+ K^+ Ca^{++}) da fuori la cellula a dentro e viceversa, eccitando la cellula che li riceve, per poi tornare nel suo stato di riposo. Per compiere questo lavoro tali canali devono necessariamente aprirsi e chiudersi in un tempo giusto. Ogni difetto, sia nella struttura che nella funzionalità di tali canali, permetterebbe agli elettroliti ed in questo caso al sodio, di penetrare abbondantemente nella cellula, attivandola in modo eccessivo (canalopatie). Ne deriverebbe così un battito abnorme, eccessivo, inefficace e scoordinato rispetto al normale battito cardiaco, tale da dimostrarsi fatale per chi lo subisce.

Tutta questa complessa fase delle cellule cardiache, cosiddetta di polarizzazione e depolarizzazione, può essere studiata sull'elettrocardiogramma di superficie, misurando il

tempo che intercorre perché ciò avvenga . Tale tempo –misurato in millisecondi **non** deve essere superiore ai 44.00 - 46.00 mill /sec– Esso si chiama QT- da cui il nome della sindrome del qt-lungo. Se ne sono identificate più di 12 tipi , ma quelle più studiate sono il tipo 1 , il tipo 2 e QT L 3.

E' interessante notare la variabilità nel modo di manifestarsi delle tre sindromi . Difatti il tipo QT L1 che è la forma più comune ed interessa principalmente i canali della corrente potassio , si presenta spesso in età giovanile e quasi sempre dopo esercizio o sforzo fisico. Il tipo QTL2 invece , si manifesta con sincope o morte improvvisa durante un evento istantaneo quale lo squillo del telefono , il suono della sveglia , ecc.ecc..

Il tipo QTL 3 ,invece , rispetto alle precedenti forme ha un alto tasso di mortalità . Esso interessa principalmente i canali del sodio localizzati al gene SCN5A , e conferma come sia importante la lettura ecg-grafica per la sua diagnosi in quanto , considerato l'alto grado di letalità , si prevede un approccio terapeutico più aggressivo : l'unica manifestazione clinica è fatalmente la " morte improvvisa " di chi senza saperlo è affetto dalla citata mutazione genica.

La mutazione genetica SCN5A , è la stessa imputata nella famosa Sindrome di Brugada ,(variante della QTL3). Tale sindrome porta il nome del suo scopritore il Dr. Pedro Brugada , il quale notò nei pazienti giovani sia deceduti che sopravvissuti ad un evento aritmico importante , un'onda particolare , mai osservata prima , in alcune derivazioni dell'elettrocardiogramma . Tale onda anomala (coved type)- a forma di tenda ovvero a pinna di squalo , spesso si associava al blocco della branca destra incompleto o completo , presente in questi bambini . Il dr. Brugada venne in Italia agli inizi degli anni 90 – presentando circa 8 casi – di pazienti affetti da tale sindrome che prese il suo nome e lo rese famoso in tutto il mondo. Tra questi lui stesso narra di due fratelli polacchi , il primo deceduto improvvisamente , del quale ,però , il padre conservava copia di un elettrocardiogramma eseguito prima dell'infausto evento. La sorellina , invece , che aveva da poco superato un episodio di perdita improvvisa della coscienza (sincope), senza rimetterci la vita ,fu visitata e studiata dal dottor Brugada , il quale , dopo attenta analisi , si accorse che i due tracciati elettrocardiografici dei due fratelli erano identici..

Alla disperazione del padre , timoroso di poter perdere anche l'altra figlia , il dr. Brugada ne postulò le basi fisiopatologiche che permisero alla piccola di poter vivere più a lungo inserendo uno dei primi dispositivi automatici col nome di "defibrillatori automatici "(ICD). Oggi la sindrome di Brugada è un'entità nosologicamente ben conosciuta , dovuta ad un gene autosomico con penetranza incompleta , pertanto può manifestarsi , con vari gradi di malignità ,nei membri della stessa famiglia , dall' assenza completa di sintomi alla sincope oppure alla morte improvvisa. Così situazioni di instabilità elettrica come febbre , distiroidismo , iperventilazione , ne possono scatenare l'evento . Brugada inoltre mise a punto dei test di stimolazione per evidenziare i casi "nascosti " . Tali test di facile eseguibilità prevedono la somministrazione di farmaci "antiaritmici" (ajmalina – 1 mg /Kg in bolo lento e flecainide 2 mg/kg in bolo lento) che bloccando ulteriormente i canali del sodio , manifestano all'elettrocardiogramma l'onda anomala , a forma di tenda , nelle derivazioni V1 e V2 , in quei soggetti che geneticamente già presentano un'anomalia che ritarda il flusso di ioni sodio dentro la cellula cardiaca.

In conclusione oggi noi prendiamo in seria considerazione tutti i nuovi nati e, nel primo mese di vita, eseguiamo loro un ECG- con particolare attenzione per tutti i parametri elettrici che possono farci addentrare nel capitolo drammatico della SIDS. Mi riferisco al QT- LUNGO /corto ; al PQ- lungo/ corto (S. di G. Levine) ma anche alle Bradicardie patologiche alle Tachicardie, alle extrasistolie ventricolari e sopraventricolari ; ai blocchi atrio ventricolari (BAV I –II_III –grado); Aritmia ventricolare precoce;

Nei bambini e negli adolescenti, vengono, altresì, esaminati scrupolosamente gli eventuali sintomi di sincope, vertigini, (sindrome lipotimica), arresto cardiaco progressivo, episodi bradi-tachicardici. Teniamo doverosamente presente che essi possono essere sintomi premonitori di malattie geneticamente determinate e minacciose per la vita stessa del giovane quali la sindrome Catecolinergica, la Sindrome di Brugada, la sindrome da preeccitazione ventricolare. Vanno ricordate la Malattia di Fabry e la Sindrome di Marfan che, in questo periodo della vita, sono solitamente diagnosticate. Nei giovani è altresì importante analizzare la presenza o meno di soffi e rumori patologici cardiaci che aprono il capitolo delle malattie congenite: dalle stenosi valvolari ai difetti interatriali e interventricolari, dalla bicuspidia aortica per citare quelli più frequenti, dall'aneurisma dell'aorta ascendente alla anomalia di Ebstein – dalla trilogia di Fallot alla dislocazione dei grossi vasi, per quei difetti più rari.. Tutto questo lavoro può essere compiuto a poco costo, solo grazie ad una meticolosa lettura di un elettrocardiogramma e con un'accurata visita cardiologica. Avremmo creato "l'eccellenza della prevenzione" che affonda le sue radici nel terreno più profondo e nello stesso tempo più ampio che la prevenzione stessa conosca e che va dal primo giorno di vita ai 30-35 anni. Importante è avere un punto di riferimento certo, un"centro pilota", che, con l'ausilio della moderna telemedicina, può aprire nuovi orizzonti di screening anche al di fuori dei propri confini.

C. VITA