

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI GENOVA

SCUOLA DI SCIENZE MEDICHE E FARMACEUTICHE  
Corso di Laurea Magistrale in Scienze e Tecniche dello Sport



Tesi di Laurea Magistrale

La Sindrome del QT Lungo congenito: generalità ed  
esperienza personale con un'atleta di ginnastica artistica

Relatore: Prof. Murdaca Giuseppe

Correlatore: Prof. Novelli Cristiano

Candidata: Canepa Carlotta

Anno accademico 2022-2023

## INDICE

<b>Introduzione</b>	<b>3</b>
<b>1. Sindrome del QT Lungo (LQTS)</b>	<b>4</b>
1.1 La patologia	4
1.2 L'analisi genetica nei pazienti con la Sindrome del QT Lungo	6
1.2.1 La stratificazione del rischio	9
1.3 I sintomi di LQTS	10
1.4 Le cause e i fattori predisponenti	10
1.5 La diagnosi	11
1.5.1 I dispositivi per il monitoraggio del ritmo cardiaco	12
1.5.1.1 L'Holter	13
1.5.1.2 Rooti RX	13
1.5.1.3 Loop Recorder	14
1.6 La terapia	15
1.6.1 I farmaci $\beta$ -bloccanti	15
1.6.2 Il pace-maker	16
1.6.3 Il defibrillatore impiantabile (ICD)	16
1.6.4 Il defibrillatore sotto - cutaneo (S-ICD)	17
1.6.5 La simpaticectomia	17
1.7 La catena della sopravvivenza	17
<b>2. Sindrome del QT Lungo: indagine sull'attività fisica sportiva</b>	<b>18</b>
2.1 La classificazione degli sport in base all'impegno cardiovascolare	19
2.2 Il gruppo B: gli sport di potenza	20
2.3 La Sindrome del QT Lungo e l'idoneità sportiva agonistica: classi di raccomandazione e livelli di evidenza	22
2.3.1 Raccomandazioni per la concessione dell'idoneità agonistica nei soggetti con diagnosi di Sindrome del QT Lungo	22
<b>3. Esperienza personale: dati clinici ed anamnestici della ginnasta</b>	<b>23</b>
3.1 Raccordo anamnestico	23
3.1.1 Check list anamnestica: storia personale	27
3.2 Anamnesi familiare	27
3.2.1 Check list anamnestica: storia familiare	29
<b>4. Esperienza personale: descrizione degli allenamenti della ginnasta</b>	<b>30</b>
4.1 Check list anamnestica: storia sportiva	31
4.2 Pianificazione dell'allenamento del macrociclo	32

4.3 Esempio della pianificazione dell'allenamento del mesociclo	33
4.4 Esempio della pianificazione della singola unità di allenamento: mercoledì 17.01.24	33
4.5 Protocollo cardiologico per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023: questionario di autovalutazione	35
<b>5. Conclusioni</b>	<b>36</b>
<b>6. Bibliografia</b>	<b>38</b>
<b>7. Sitografia</b>	<b>38</b>
<b>8. Ringraziamenti</b>	<b>40</b>

## **Introduzione**

Questo studio nasce dalla mia passione per la ginnastica artistica di cui ho vissuto l'esperienza progressiva come ginnasta e che attualmente continua in veste di Tecnico Federale FGI GAF e di Ufficiale di gara.

Ai ginnasti e alle ginnaste, indipendentemente dal livello tecnico personale, è richiesta l'esecuzione di movimenti acrobatici biomeccanicamente complessi per il cui apprendimento vengono proposti esercizi propedeutici che devono essere studiati dall'allenatore in base alla condizione fisica e alle caratteristiche personali del soggetto.

Affinché l'apprendimento motorio avvenga in maniera corretta e permettere il raggiungimento della perfezione esecutiva del gesto tecnico (obiettivo della ginnastica artistica), sono necessarie migliaia di ripetizioni del medesimo atto motorio e lunghe sedute di allenamento.

Il tecnico sportivo deve porre attenzione ed essere consapevole del tipo di esercizi che propone al fine di non compromettere la salute fisica del ginnasta.

Questa mia analisi vuole approfondire l'associazione tra la pratica della ginnastica artistica e la Sindrome del QT Lungo (LQTS).

Questo interesse è nato a seguito di esperienze direttamente vissute quale tecnico sportivo: l'analisi in oggetto rappresenta un'opportunità per determinare un appropriato metodo di allenamento in queste situazioni delicate e di fornire precise indicazioni relative alle misure di sicurezza ambientale in ambito sportivo.

## 1. Sindrome del QT Lungo (LQTS)

### 1.1 La patologia

La Sindrome del QT Lungo (LQTS) è una patologia cardiaca causata da un'anomalia dell'attività elettrica del miocardio.

Il cuore ha bisogno di un impulso elettrico per attivare la contrazione muscolare che gli permette di svolgere la sua funzione vitale.

Per ogni battito cardiaco è necessario che vi sia un preciso passaggio di cariche elettriche tra l'esterno e l'interno delle cellule cardiache. La carica elettrica è trasportata da ioni sodio, potassio e calcio:

- l'ingresso del sodio nelle miofibrille rende possibile il battito cardiaco;
- il calcio controlla la durata dell'attivazione muscolare;
- l'uscita del potassio riporta il tessuto muscolare in condizioni di riposo, rendendolo pronto per l'attivazione del battito successivo.

Quando vi sono alterazioni ritmico-funzionali nella sequenza illustrata, il tempo richiesto alla componente elettrica del cuore per ritornare alla condizione di riposo aumenta ed insorgono problemi cardiaci: la conseguente aritmia cardiaca è generata dall'ampliamento del tempo di attivazione elettrico con il prolungamento dell'intervallo QT.

L'intervallo QT è il tempo compreso tra l'onda Q e l'onda T della registrazione elettrocardiografica.

L'intervallo QT varia con la frequenza cardiaca, il genere e l'età del soggetto monitorato.

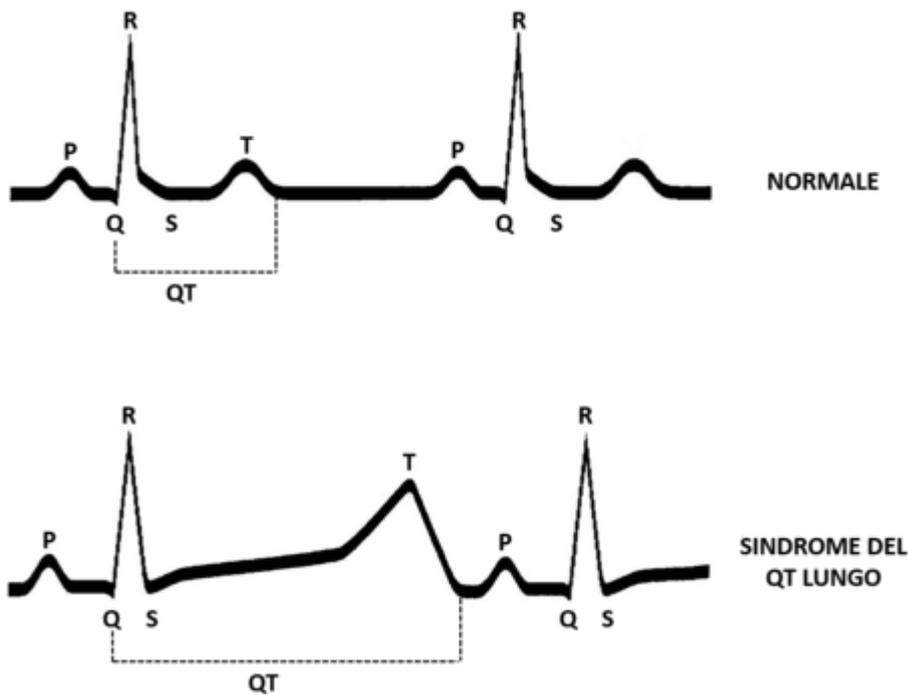
Gli intervalli di QT normali sono di circa 0,40 secondi per gli uomini e 0,41 secondi per le donne e sono considerati prolungati quando sono superiori a 0,47 secondi per gli uomini e a 0,48 secondi per le donne.

L'acronimo QT<sub>c</sub> indica l'intervallo QT corretto (*c = corretto*) in base alla frequenza cardiaca; per generalizzare il valore QT è necessario applicare una "correzione" matematica che tenga conto della velocità con cui batte il cuore: maggiore è la frequenza e minore è il valore di durata dell'intervallo QT.

La formula di Bazett prevede di dividere il valore QT (in millisecondi) per il valore RR (intervallo del ciclo cardiaco misurato dall'inizio di un complesso QRS al seguente, in questo caso misurato in secondi).

Esistono formule più accurate, come per esempio  $QT_s = QT + 0.154 * (1-RR)$ . Tutte mirano a calcolare il tempo dell'intervallo QT: nel caso in cui sia troppo corto o troppo lungo rispetto ai valori di riferimento, il paziente potrebbe essere esposto a gravi aritmie ventricolari potenzialmente letali.

La “Sindrome del QT Lungo” è stata attribuita dall’evidenziazione di un intervallo QT, nell’esame diagnostico, più lungo nei soggetti affetti dalla patologia.



*L'immagine evidenzia la durata dell'attivazione elettrica dell'intervallo QT in un elettrocardiogramma (ECG) in caso di normalità e quello con il prolungamento dell'intervallo QT di un soggetto affetto da LQTS.*

L'origine della sindrome del QT lungo può essere genetica o acquisita, cioè secondaria ad anomalie elettrolitiche (come ipopotassiemia e ipomagnesemia) e all'assunzione di particolari farmaci.

In entrambi i casi i pazienti affetti sono predisposti al rischio di improvvisa insorgenza di fibrillazioni ventricolari pericolose, che si possono manifestare come episodi sincopali e, nei casi più gravi, possono causare la morte improvvisa del soggetto. Questo evento viene definito come arresto cardiaco provocato da una grave aritmia, la fibrillazione ventricolare, che causa l'impossibilità del cuore di contrarsi.

La sindrome del QT lungo è una malattia aritmogena ereditaria che statisticamente insorge in oltre 1:2000 nati vivi e rappresenta una delle cause più frequenti di morte improvvisa nei soggetti con età inferiore ai quarant'anni.

## **1.2 L'analisi genetica nei pazienti con la Sindrome del QT Lungo**

Le forme genetiche della Sindrome del QT Lungo si manifestano prevalentemente in età pediatrica, ma possono esordire anche successivamente alla pubertà.

Le principali sono:

- 1) la Sindrome di Romano Ward, generata da una “trasmissione autosomica dominante”;

2) la Sindrome di Jervell e Lange Nielsen, accompagnata da sordità congenita (questa sindrome è la variante recessiva della malattia).

La Sindrome del QT Lungo è causata da mutazioni di geni che controllano le correnti di potassio e di sodio.

La LQTS è classificata in base al gene specifico mutato; ne sono stati individuati diciassette possibili.

Tipo LQTS	Gene	Proteina	Correnti anormali	Frequenza	Manifestazioni extracardiache
LQT1	KCNQ1	Kv 7.1	IKs	30-35%	Sordità nella forma recessiva (JLN)
LQT2	KCNH2	Kv 11.1	IKr	25-40%	
LQT3	SCN5A	NaV 1.5	INa	5-10%	
LQT4	ANK2	Anchirina-B	INa	<1%	
LQT5	KCNE1	MinK	IKs	<1%	Sordità nella forma recessiva (JLN)
LQT6	KCNE2	MiRP1	IKr	<1%	
LQT7	KCNJ2	Kir 2.1	IKir2.1	<1%	Sindrome di Andersen-Tawil 1 con alcune mutazioni
LQT8	CACNA1C	CaV 1.2	ICaL	<1%	Sindrome di Timothy con alcune mutazioni
LQT9	CAV3	Caveolin-3	INa	<1%	
LQT10	SCN4B	NaVB4	INa	<1%	
LQT11	AKAP9	Proteina 9 di ancoraggio alla chinasi A	IKs	<1%	
LQT12	SNTA1	$\alpha$ -1-sintrofina	INa	<1%	
LQT13	KCNJ5	Kir 3.4	IKir	<1%	
LQT14	CALM1	Calmodulina	Numerose	<1%	Convulsioni, ritardo di sviluppo
LQT15	CALM2	Calmodulina	Numerose	<1%	Convulsioni, ritardo di sviluppo
LQT16	CALM3	Calmodulina	Numerose	<1%	Convulsioni, ritardo di sviluppo
LQT17	TRDN	Triadina		<1%	

La LQTS si considera congenita familiare se la mutazione è presente in parenti di primo grado (genitori e fratelli) del probando, mentre si parla di mutazione *de novo* se il probando è il primo membro della famiglia in cui viene riscontrata la mutazione.

È doveroso specificare che i pazienti con identica mutazione genetica possono presentare in realtà quadri clinici anche molto differenti tra loro perché la malattia è caratterizzata da una penetranza “incompleta” e da un’espressività variabile, a causa di una contemporanea azione di altri fattori (“*disease modifiers*”) che inducono sia fattori genetici (*modifier genes*) che fattori ambientali.

Le prime tre varianti:

- LQT1 (gene mutato KCNQ1);
- LQT2 (gene mutato KCNH2);
- LQT3 (gene mutato SCN5A);

costituiscono il 90% circa di tutti i casi di LQTS con analisi genetica positiva e a loro volta rappresentano circa l’80% del totale delle diagnosi.

Le mutazioni di KCNQ1 sono le varianti patogene più frequenti (LQT1): le mutazioni in omozigosi o in eterozigosi composta causano la variante recessiva di LQTS, ossia la sindrome di Jervell e Lange Nielsen (JNL), caratterizzata da congenita sordità neurosensoriale bilaterale profonda come conseguenza della ridotta funzione di IKs a livello dell'orecchio interno.

La sordità si presenta quando entrambi i genitori sono portatori di un gene “malato”: i pazienti presentano gravi sintomi cardiaci con aritmie frequenti e importante sordità di tipo neurosensoriale.

I genitori portatori della forma JNL non manifestano sordità e presentano manifestazioni cardiologiche molto lievi o addirittura assenti.

Durante la pratica sportiva, i pazienti LQT1 possono manifestare episodi di aritmia cardiaca durante l’esercizio fisico di tipo aerobico ripetuto nel tempo (75% dei casi, come nel caso del nuoto) o a causa di stress emozionali (15%). Secondo diversi studi, il 10% degli eventi possono verificarsi durante il sonno o in situazione di riposo.

I pazienti LQT2 presentano una perdita di funzione della corrente del potassio IKr, ossia la componente rapida della corrente al potassio rettificatrice ritardata.

I soggetti LQT2 manifestano prevalentemente eventi aritmici durante il sonno o in condizioni di riposo. Un terzo dei casi è scatenato dall’attivazione emotiva (inclusi stimoli uditivi improvvisi ed inaspettati quali lo squillo del telefono o della sveglia).

I pazienti LQT3 mostrano un incremento della corrente del sodio ritardata in ingresso. Fisiologicamente il contributo di questa corrente, di fase tre del potenziale d'azione, è minimo ed il suo incremento prolunga la durata del potenziale d'azione.

Nel LQT3 gli eventi aritmici si verificano nell’80% dei casi nel sonno o a riposo.

Analizzando le forme più rare delle mutazioni genetiche che causano la LQTS (5-10%), si segnalano:

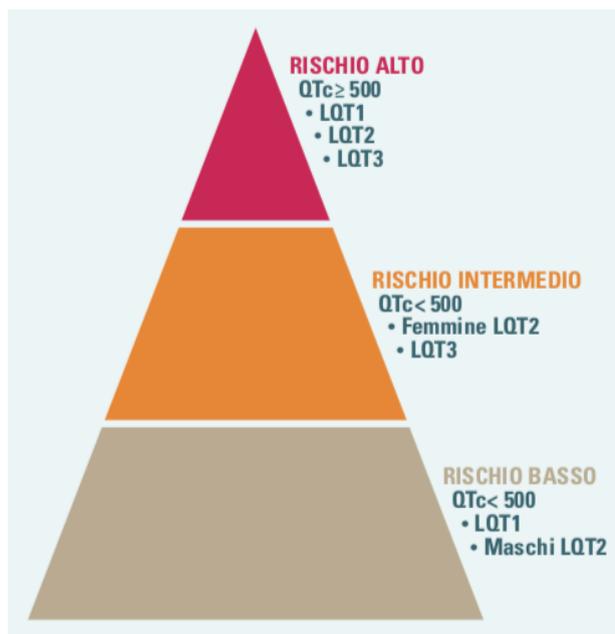
- la variante LQT7 (sindrome di Andersen-Tawil): i pazienti manifestano alterazioni del viso (lievi dismorfismi) e disturbi muscolari con fenomeni di paralisi temporanea, in occasione di cali dei livelli di potassio nel sangue;
- la variante LQT8 (sindrome di Timothy): si è in presenza di comorbidità di sindattilia (malformazione congenita che si contraddistingue per la fusione di una o più dita sia nella mano che nel piede), malformazioni cardiache, ritardo mentale, autismo ed immunodeficienza.

### 1.2.1 La stratificazione del rischio

Il rischio aritmico nei pazienti con LQTS si valuta sulla base di:

- durata dell'intervallo QTc in millisecondi;
- genotipo (LQT1, LQT2, LQT3 e JLN);
- pregressi sintomi (sincope);
- manifestazione di sintomatologia nel primo anno di vita.

L'entità del prolungamento dell'intervallo QT all'ECG di superficie a riposo è il più potente marcatore di rischio di eventi aritmici nella LQTS.



Dall'esito di studi svolti si evince che l'incremento della durata dell'intervallo QTc ogni 10 msec aumenti del 15% il rischio di arresto cardiaco all'età di 5 anni, con probabilità superiore di rischio in presenza di valori superiori a 500 msec.

In assenza di terapia il rischio è più elevato tra i pazienti LQT2 e LQT3 rispetto a LQT1.

Dallo studio di anamnesi positive, hanno evidenziato che, il rischio di arresto cardiaco aumenta da dieci a venti volte (indipendentemente dal fatto che l'episodio si sia verificato in

corso di terapia  $\beta$ -bloccanti o meno) a seguito di sincope recente; l'aumento del rischio si ha anche in caso di sincope progressa (sebbene in misura minore di circa tre volte).

I maschi, soprattutto se LQT1, sono a maggior rischio di arresto cardiaco nei primi anni di vita; entro l'adolescenza il rischio di eventi gravi si eguaglia tra i due sessi.

Il rischio di cardiopatia è maggiore nelle donne LQT2.

Le differenze di genere sono molto meno accentuate nella mutazione LQT3.

### 1.3 I sintomi di LQTS

La sintomatologia che può condurre ad una diagnosi di LQTS sono:

- episodio di *sincope*, la perdita improvvisa di coscienza. È il sintomo più comune ed è causato dalla contrazione eccessivamente rapida, ma non efficace, dei ventricoli: il cuore non riesce a svolgere in maniera ottimale la propria funzione, il cervello non riceve ossigeno sufficiente e il soggetto sviene. Entro uno o due minuti il ritmo cardiaco ritorna alla normalità e la persona riprende conoscenza.  
Nella maggior parte dei casi la perdita di coscienza è immediata, senza sintomi premonitori: per tali motivi i pazienti rischiano, cadendo, di subire lesioni secondarie;
- la presenza di *palpitazioni* e la *sensazione di mancamento*: possono essere segni di un'aritmia breve che si risolve spontaneamente;
- episodio di *crisi epilettica*: se il cuore batte in maniera anormale e il cervello non riceve sufficiente ossigeno, questo evento potrebbe verificarsi;
- la *morte cardiaca improvvisa*: si intende la morte inaspettata per causa cardiaca; l'evento è preceduto da sincope e interviene entro un'ora dall'inizio della sintomatologia acuta, sia in soggetti con cardiopatia nota sia ignota.

I sintomi si presentano tipicamente durante l'età infantile o nell'adolescenza (età media della prima manifestazione clinica: dodici anni), raggiungendo la massima incidenza entro i vent'anni, ma non si esclude che la loro comparsa possa avvenire a qualsiasi età.

I segnali della LQTS possono presentarsi già nel feto.

La maggior parte degli individui affetti da LQTS non presentano alcuna sintomatologia per tutta la vita o possono avvertire uno o rari episodi sintomatici, a cui si rischia di non dare la dovuta attenzione a fini diagnostici.

Gli episodi sincopali possono essere scatenati ad esempio dall'attività fisica, da rumori improvvisi (come il suono della sveglia), da situazioni emozionali intense o successive all'assunzione di un farmaco, specialmente se il medicinale prolunga l'intervallo del QT.

Più rari sono le manifestazioni della Sindrome del QT Lungo a riposo, durante il sonno o al risveglio.

### 1.4 Le cause e i fattori predisponenti

La Sindrome del QT Lungo può essere di origine genetica o acquisita.

L'origine genetica rappresenta il 50-70% dei casi e si caratterizza per la trasmissione di un tratto autosomico dominante oppure recessivo di un gene e ne sono stati identificati diciassette tipi associati alla sindrome.

Una mutazione di uno di questi geni provoca il malfunzionamento delle proteine che formano i canali che permettono il passaggio di ioni (il sodio, il calcio e il potassio) regolando l'attività elettrica del cuore.

I fattori di rischio di aritmia sono rappresentati da:

- lo stress fisico per un'attività intensa come il nuoto o la corsa;
- lo stress emotivo come la paura, la rabbia e il pianto;
- improvvisi rumori forti come il suono della sveglia o del telefono.

La sindrome acquisita è scatenata da oltre settantacinque farmaci tra cui:

- antibiotici;
- antidepressivi;
- antipsicotici;
- antistaminici;
- diuretici;
- farmaci dedicati all'abbassamento dei livelli di colesterolo nel sangue e per il controllo del diabete.

La Sindrome del QT Lungo nella forma acquisita tende ad interessare i soggetti già predisposti sin dalla nascita: ciò spiega perché non tutti gli individui che assumono i farmaci summenzionati sviluppino il QT lungo.

## **1.5 La diagnosi**

Nella diagnosi occorre individuare le cause acquisite, modificabili e verosimilmente curabili.

La diagnosi di LQTS si basa sulla frequenza cardiaca intervallo QT corretto (QTc) e su un numero di altri parametri elettrocardiografici, nonché di elementi ottenuti dall'anamnesi (ad esempio sintomi e storia familiare).

Questi dati nell'insieme formano la "*LQTS probability*" o "*Schwartz score*", dove un punteggio maggiore o uguale a 3,5 punti indica un'alta probabilità di LQTS: in tali soggetti vi è l'indicazione ad eseguire l'indagine genetica.

Pazienti ad alto rischio LQTS sono anche casi presentanti l'alternanza dell'onda T, in polarità o in ampiezza: questo valore è un marker di instabilità elettrica maggiore che identifica la patologia.

Una volta individuata una mutazione patogena per LQTS nel probando, viene eseguito uno screening genetico su tutti i familiari di primo grado indipendentemente dai valori di intervallo QT e/o dalla presenza dei sintomi.

Il *punteggio di Schwartz* consente di stimare la probabilità di un LQTS congenito. Secondo lo Schwartz Score, la probabilità viene stimata in bassa, intermedia e alta sulla base di criteri clinici, ECG e di test da sforzo a condizione che il paziente al momento dell'indagine diagnostica non sia esposto a nessuna causa ambientale di prolungamento dell'intervallo QT.

Attualmente l'indagine diagnostica per la LQTS non parte solitamente dall'esito del punteggio del test "*LQTS probability*", ma origina dalla familiarità con un probando.

La diagnosi di LQTS non presenta particolari difficoltà nelle forme conclamate, ma può risultare complessa nelle forme "sfumate": oltre ai soggetti con "Schwartz score" maggiore di 3,5 ed ai soggetti portatori di mutazioni patogene note per LQTS (indipendentemente dal fenotipo), vanno attenzionati i soggetti con valori di intervallo QTc maggiore o uguale in assenza di cause secondarie. È importante sapere che il valore QTc in individui con varianti patogene non è facilmente distinguibile rispetto al valore in individui sani: una singola rilevazione del valore QTc non è attendibile per distinguere ECG non LQTS da gli ECG LQTS.

Esistono diversi metodi per misurare l'intervallo QT, e necessitano di valori di cut-off (limite massimo) diversi e le formule per la correzione della frequenza cardiaca sono imperfette, comportando anche valori di cut-off diversi.

È stato progettato uno strumento online per calcolare la probabilità che la LQTS sia presente, in base al valore QTc.

Tale strumento è stato programmato utilizzando i dati rilevati dal confronto con i valori riscontrati in ECG di un grande numero di pazienti LQTS genotipizzati e i rispettivi parenti non portatori della variante familiare.

Il progresso tecnologico, compreso l'uso dell'intelligenza artificiale, ha elaborato nuovi strumenti per una maggiore affidabilità nella valutazione della LQTS sull'ECG.

Se il medico sospetta che il paziente sia affetto dalla Sindrome del QT Lungo, può prescrivere alcuni esami tra cui:

- l'*elettrocardiogramma* (ECG), che rivela il ritmo e l'attività elettrica del cuore attraverso il tracciato impresso su carta millimetrata. L'esame può essere eseguito a riposo o sotto sforzo. La diagnosi di LQTS è basata principalmente sull'elettrocardiogramma eseguito a riposo o sotto sforzo. Poiché alcune anomalie compaiono solo durante l'esercizio, l'ECG sotto sforzo consente di individuare la sindrome anche in quei pazienti con un intervallo QT borderline.
- il *test genetico*, che può rendersi necessario per l'identificazione del gene difettoso originante la LQTS. Questo esame è statisticamente efficace, poiché riesce ad individuare tre casi di sindrome del QT lungo acquisita su quattro.

Potrebbe essere richiesto anche ai familiari del paziente di sottoporsi a questi esami.

### **1.5.1 I dispositivi per il monitoraggio del ritmo cardiaco**

I dispositivi per il monitoraggio del ritmo cardiaco si suddividono in due gruppi principali:

- 1) i dispositivi per il monitoraggio a *breve-medio termine*;
- 2) i dispositivi per il monitoraggio a *lungo termine*.

Questi dispositivi registrano il tracciato dell'elettrocardiogramma e hanno la possibilità di identificare la presenza di aritmie. Le registrazioni vengono interpretate dal medico per una diagnosi definitiva.

Gli apparecchi per il monitoraggio a breve termine sono di piccole dimensioni e permettono di registrare l'elettrocardiogramma in modo continuativo per una o due settimane. Ne esistono di vari modelli con diverse caratteristiche e sono indicati per i soggetti che hanno sintomi abbastanza frequenti, tali da avere una buona probabilità di verificarsi ed essere documentati nel corso della registrazione.

Per i soggetti con sintomi meno frequenti o per i casi in cui il medico abbia il sospetto che ci possano essere aritmie cardiache non sintomatiche, è necessario ricorrere a sistemi di registrazione a lungo termine: questi dispositivi sono in grado di registrare continuamente il ritmo cardiaco anche per molti anni.

Il dispositivo è connesso con il centro medico di riferimento ed è capace di trasmettere in tempo reale le registrazioni dell'elettrocardiogramma al cardiologo che potrà immediatamente analizzare e valutare il tracciato.

I dispositivi per il monitoraggio a lungo termine hanno dimensioni molto ridotte e l'impianto avviene nella regione anteriore del torace con una procedura in anestesia locale della durata di circa 30 minuti. Il dispositivo può essere rimosso rapidamente, in ogni momento.

#### **1.5.1.1 L'Holter**

L'holter cardiaco è un dispositivo da indossare in grado di registrare l'attività cardiaca nell'arco di ventiquattro ore, monitorando il cuore in tutte le fasi ed attività della quotidianità. Il monitoraggio ambulatoriale dell'elettrocardiogramma con Holter può rilevare alterazioni transitorie della ripolarizzazione ventricolare consentendo la valutazione delle modificazioni dinamiche dell'intervallo QT e dell'onda T.

#### **1.5.1.2 Rooti RX**

Rooti Rx è un dispositivo wireless per il monitoraggio ECG, ma anche di altri importanti parametri cardiovascolari.

È un'apparecchiatura facile da indossare, poiché di piccole dimensioni (6cm x 2cm), leggero (14g) e che permette di svolgere l'attività quotidiana senza limitarla.

Entrando nelle caratteristiche tecniche, il dispositivo Rooti Rx, dispone di 1 canale ECG con frequenza di campionamento di 500 Hz ed una risoluzione A/D di 24 bit.

È in grado di eseguire contemporaneamente fino a cinque esami differenti per un periodo di tempo che varia dalle ventiquattro alle quarantotto ore finanche a sette giorni consecutivi. Queste cinque tipologie d'esame sono:

- holter ECG: la registrazione del tracciato elettrocardiografico ad altissima velocità di campionamento, con un'analisi distinta tra ore notturne e diurne, in base al ritmo di sonno soggettivo;
- holter pressorio: la rilevazione della pressione sanguigna senza l'utilizzo dello sfigmomanometro a bracciale, con indicazione dell'esatta posizione corporea e dell'attività in corso in ogni singolo momento;
- analisi della variabilità della frequenza cardiaca (HRV): la rilevazione della frequenza cardiaca durante tutte le diverse attività quotidiane, sia diurne che notturne;
- actigrafia: la registrazione di tutta l'attività motoria quotidiana attraverso un accurato sensore di posizione in grado di registrare sia le attività diurne che quelle notturne (rilevazione della posizione assunta: posizione supina, prona, laterale destra e laterale sinistra);
- analisi del sonno e delle apnee notturne: l'analisi dei periodi di sonno, della postura e screening delle apnee notturne, con registrazione continua dei movimenti toracici e della frequenza respiratoria.

Il dispositivo viene applicato al paziente tramite un patch adesivo monouso dotato di sensori, è impermeabile all'acqua e può quindi continuare ad essere indossato anche sotto la doccia o durante lo svolgimento di attività fisica.

### **1.5.1.3 Loop Recorder**

Il loop recorder è un dispositivo impiantabile, utilizzato allo scopo di rilevare le anomalie del ritmo cardiaco.

Questo dispositivo è dotato di una memoria ciclica e registra in modo continuo il ritmo cardiaco, restituendo un tracciato elettrocardiografico che, per il medico, è possibile consultare ed interpretare anche da remoto.

A differenza dell'ECG secondo Holter, i Loop Recorder permettono un monitoraggio molto più lungo nel tempo.

Il dispositivo di dimensioni ridotte viene posizionato, attraverso un'incisione, sotto pelle a livello del petto del paziente.

Il loop recorder è inoltre dotato di una memoria retrospettiva, grazie alla quale è possibile registrare il tracciato ECG in modo continuo e memorizzare alcuni segmenti di registrazione. La memorizzazione può avvenire in due modi: la registrazione viene attivata manualmente, grazie ad uno speciale telecomando, nei casi in cui si presentino sintomi sospetti; oppure viene attivata automaticamente, nei casi in cui il dispositivo stesso rilevi la presenza di aritmie.

La lunghezza del tracciato ECG varia a seconda del dispositivo, così come la capacità di archiviazione interna. Una volta esaurito lo spazio di memoria, è necessario siano eliminati i tracciati più vecchi, in modo da poterne registrare di nuovi.

Il loop recorder è raccomandato per tutti quei pazienti che presentano sintomi compatibili con una malattia aritmogena, ma che non possono essere analizzati attraverso altri esami diagnostici, a causa della loro infrequenza.

Il dispositivo è raccomandato inoltre sei nei casi in cui il paziente non possa attivare la registrazione manualmente sia qualora si voglia valutare la presenza di aritmie asintomatiche.

Nello specifico, l'uso dello strumento può essere applicato nei casi di:

- perdite di coscienza ricorrenti;
- epilessia;
- sincope ricorrenti immotivate;
- fibrillazione atriale;
- palpitazioni;
- ictus criptogenico di origine incerta.

Il suo utilizzo permette di fornire al medico uno screening sistemico delle eventuali anomalie cardiache, di eseguire una corretta diagnosi, ma anche di valutare l'efficacia della terapia antiaritmica del paziente.

## 1.6 La terapia

La Sindrome del QT Lungo è trattabile attraverso farmaci  **$\beta$ -bloccanti**, preferibilmente a lunga durata d'azione e a lento rilascio: essi permettono di proteggere in maniera specifica dalle aritmie e riescono a prevenire la maggior parte dei sintomi.

Nel caso di sintomi frequenti o gravi, che mettono la persona a rischio di avere un'aritmia potenzialmente mortale, potrebbe essere necessario l'inserimento di un pacemaker o di un defibrillatore cardiaco impiantabile nell'organismo.

In alcuni casi potrebbe essere necessario uno specifico intervento chirurgico, denominato *simpatectomia*.

### 1.6.1 I farmaci **$\beta$ -bloccanti**

La Sindrome del QT Lungo è curabile attraverso farmaci  **$\beta$ -bloccanti**, preferibilmente a lunga durata d'azione e a lento rilascio: essi permettono di proteggere in maniera specifica dalle aritmie e riescono a prevenire la maggior parte dei sintomi.

La risposta terapeutica è tuttavia soggettiva e l'efficacia del farmaco dipende dal tipo di difetto genetico coinvolto e dalla durata dell'intervallo QT, su cui il farmaco agisce solo in parte.

Nel caso di Sindrome del QT lungo **ereditario** la terapia prevede la somministrazione di farmaci  **$\beta$ -bloccanti** che controllano i battiti cardiaci irregolari e rallentano le pulsazioni.

La loro somministrazione è raccomandata in tutti i soggetti con diagnosi di malattia, compresi i portatori silenti di mutazioni patogene diagnosticati nell'ambito di uno screening familiare. Tra i  $\beta$ -bloccanti vanno privilegiati il propranololo ed il nadololo, farmaci  $\beta$ -bloccanti non selettivi, che agiscono quindi sia sui recettori  $\beta_1$ , predominanti a livello cardiaco, sia sui recettori  $\beta_2$ , presenti anche in altre sedi quali la muscolatura liscia bronchiale.

Solitamente il dosaggio dei farmaci raggiunge livelli elevati e la somministrazione può arrivare a tre cicli giornalieri, anche se la lunga emivita, ossia il tempo che occorre perché la concentrazione di una sostanza farmacologica nel sangue si riduca alla metà del valore iniziale, potrebbe consentire la singola somministrazione giornaliera del farmaco.

In aggiunta ai  $\beta$ -bloccanti, possibili benefici possono essere portati dalla somministrazione dei farmaci bloccanti dei canali del sodio, in particolare della *mexiletina*, perché un bloccante del canale del sodio può ridurre l'intervallo QT (almeno nella variante LQT3).

Questa terapia viene prescritta successivamente ad un test acuto di efficacia sotto monitoraggio elettrocardiografico: se il risultato viene considerato positivo, il paziente è candidato alla terapia cronica.

Nel caso di QT lungo **acquisito** causato dall'assunzione di alcuni farmaci, essi dovranno essere interrotti quanto prima e sostituiti con altri.

### 1.6.2 Il pace-maker

Il pacemaker è un dispositivo impiantabile e viene utilizzato per il trattamento delle bradiaritmie, quelle condizioni nelle quali il cuore ha un ritmo lento a causa di anomalie nella generazione dell'impulso elettrico o della sua conduzione nel cuore.

Questi dispositivi vengono impiantati sotto il muscolo pettorale e richiedono uno o due cateteri che vengono posizionati nelle camere cardiache.

### 1.6.3 Il defibrillatore impiantabile (ICD)

Il defibrillatore impiantabile è un dispositivo che viene proposto ai soggetti che hanno un elevato rischio di soffrire di eventi aritmici gravi con conseguente arresto cardiaco.

L'ICD ha lo scopo di monitorare il battito cardiaco e di interrompere le aritmie ventricolari pericolose per la vita, grazie all'erogazione di terapie elettriche.

Il defibrillatore impiantabile è formato da un generatore di impulsi e da uno o più elettrocateteri posizionati a contatto con la parete cardiaca.

Questo *generatore di impulsi* viene opportunamente programmato per adeguare i criteri di funzionamento alle esigenze di ogni paziente. È definito in ambiente medico il "cuore del sistema" e contiene un processore ed una batteria ad alta capacità. Esso viene collocato al di sotto del muscolo pettorale.

Gli elettrocaterteri sono dei cavi elettrici che servono per mettere in comunicazione il generatore con la parete del cuore e per rilevare le aritmie o per erogare gli stimoli necessari a correggere il ritmo cardiaco.

Il *defibrillatore* impiantabile ha il compito di controllare il cuore continuamente.

Se viene rilevata un'aritmia, esso è in grado di stabilire automaticamente il tipo di trattamento necessario ed emette un impulso elettrico adeguato ad interrompere l'aritmia e riportare il cuore al suo ritmo normale.

Il defibrillatore può erogare differenti tipi di terapie:

- la *stimolazione antitachicardica*: il defibrillatore eroga una serie di impulsi elettrici di stimolazione molto rapidi quando l'aritmia è veloce, ma regolare;
- la *defibrillazione*: il defibrillatore eroga shock ad alta intensità per arrestare l'aritmia e riportare il cuore al ritmo normale, se l'aritmia è veloce ed irregolare;
- la *stimolazione antibradicardica*: il dispositivo stimola il cuore portandolo alla frequenza normale, se il cuore presenta un battito eccessivamente lento.

Il defibrillatore ICD è periodicamente controllato per garantirne l'ottimale funzionamento ed evitare l'eventuale presenza nella scheda di memoria di registrazioni di aritmie passate. Questo dispositivo è infatti in grado di registrare informazioni relative al comportamento del cuore prima, durante e dopo l'aritmia, al fine di poter valutare la salute del paziente ed adeguare la terapia farmacologica al momento storico.

#### **1.6.4 Il defibrillatore sotto - cutaneo (S-ICD)**

Il defibrillatore cutaneo ha la funzione di controllare costantemente l'attività elettrica cardiaca, eroga terapie se necessario e trasmette i dati al centro clinico di riferimento.

Questo tipo di dispositivo viene impiantato interamente sotto la pelle e non vi sono fili posizionati all'interno del cuore e, può essere estratto più facilmente in caso di guasto tecnico, riducendo altresì il rischio di infezioni.

Ha dimensioni maggiori rispetto al defibrillatore tradizionale e non è utilizzabile nei pazienti con anomalie marcate dell'elettrocardiogramma; non è indicato nei soggetti a rischio di bradiaritmie.

#### **1.6.5 La simpaticectomia**

La simpaticectomia è uno specifico intervento chirurgico che interrompe il decorso degli stimoli trasmessi dal sistema nervoso periferico ortosimpatico al miocardio.

In alcuni casi si rivela necessario.

Le fibre nervose periferiche appartenenti al SNP originano dai gangli nervosi localizzati lungo la colonna vertebrale e che sono interconnessi tra di loro, formando il tronco del Sistema Nervoso Simpatico.

Tale operazione ha come conseguenza una modifica del flusso di sangue in un determinato distretto arterioso, sopprimendo l'innervazione simpatica dello stesso, e determinando una vasodilatazione.

Nella zona trattata viene, inoltre, soppressa la sudorazione.

Viene effettuato soprattutto in presenza di iperidrosi palmare e iperidrosi del viso, eritrofobia, arteriosclerosi o di altre malattie delle arterie deputate al trasporto del sangue ai tessuti degli arti.

## 1.7 La catena della sopravvivenza

In caso di emergenza di un arresto cardiaco è fondamentale la messa in atto di procedure idonee ad una corretta gestione dell'emergenza per favorire la sopravvivenza del paziente.

La “*catena della sopravvivenza*” rappresenta l'approccio corretto delle direttive internazionali:

- 1) *fase della valutazione*: identificare l'arresto cardiaco dopo aver verificato il polso carotideo. In assenza di quest'ultimo è necessario procedere con le manovre salvavita;
- 2) *allarme precoce*: è fondamentale allertare immediatamente il numero unico di Emergenza 112, rispondendo con calma e precisione alle domande del personale della Centrale Operativa;
- 3) *RCP precoce*: manovre di rianimazione cardiopolmonare (RCP).  
Le manovre di RCP di base (trenta compressioni toraciche esterne alternate alle due ventilazioni di soccorso) non sono sufficienti a far ripartire un cuore che si è fermato ma, se correttamente applicate, consentono una maggiore efficacia degli interventi successivi da parte dei soccorritori specializzati;
- 4) *defibrillazione rapida*: l'immediata disponibilità di un defibrillatore aumenta le possibilità di recupero del paziente colto da fibrillazione ventricolare;
- 5) *monitoraggio e stabilizzazione del paziente*: il team di soccorso inviato dalla Centrale Operativa assume la gestione della situazione effettuando una prima diagnosi, ed attua le manovre avanzate per il supporto delle funzioni vitali del paziente;
- 6) *ospedalizzazione*: il soggetto viene portato in ospedale e il personale medico potrà completare l'attività di soccorso attuando cure intensive, la somministrazione di farmaci e la verifica della presenza di eventuali patologie pregresse.  
I sistemi di emergenza devono portare il paziente in ospedale nel più breve tempo possibile, per poter ridurre i possibili danni cerebrali;
- 7) *recupero*: somministrazione di tutte le cure necessarie, per ottenere il recupero della salute della persona colpita da arresto cardiaco.

È stato constatato che l'unica terapia efficace è la *defibrillazione precoce*, somministrata tramite defibrillatore, abbinata alla rianimazione cardiopolmonare.

Al fine di attuare questo procedimento, al giorno d'oggi sono disponibili defibrillatori “intelligenti” che possono essere utilizzati per salvare una vita anche da personale non esperto.

Tali dispositivi sono sempre più frequentemente collocati in aree pubbliche e devono essere opportunamente segnalati.

Sono obbligatori nei centri sportivi e negli edifici scolastici, in quanto il loro utilizzo è in grado di aumentare le probabilità di sopravvivenza degli individui colpiti da arresto cardiaco.

## **2. Sindrome del QT Lungo: indagine sull'attività fisica sportiva**

Dal momento che i sintomi possono essere scatenati dallo sforzo fisico o dalle emozioni improvvise, è necessario adattare l'attività fisica agli individui sintomatici e, a scopo cautelativo, anche ai soggetti asintomatici.

Per la maggior parte dei pazienti che assumono regolarmente la terapia betabloccante e che si sono mantenuti asintomatici per alcuni mesi, è possibile far praticare un'attività fisica moderata a scopo ricreativo, mentre l'attività sportiva a livello agonistico rimane controindicata.

È necessaria un'attenta valutazione del singolo caso da parte del medico specialista curante per indirizzare il paziente verso l'attività fisica più indicata.

### **2.1 La classificazione degli sport in base all'impegno cardiovascolare**

Il *Comitato Organizzativo Cardiologico per l'idoneità allo Sport Agonistico (COCIS)* ha stilato una classificazione delle discipline sportive utilizzando come parametro l'impegno cardiovascolare richiesto all'individuo per la loro pratica; questo documento si è rivelato essere di fondamentale importanza per il lavoro quotidiano dello specialista in medicina dello sport e del cardiologo consulente.

La classificazione del COCIS del 2023 si fonda sulle risposte fisiologiche "acute" del cuore e dei vasi sanguigni all'esercizio fisico, ossia gli aggiustamenti caratteristici per lo sport o la disciplina sportiva, e su quanto accade a seguito della pratica regolare dell'esercizio durante l'allenamento.

Le risposte acute all'esercizio fisico, gli *aggiustamenti*, possono essere sintetizzate in base alle risposte della frequenza cardiaca (FC), della pressione arteriosa (PA), alle resistenze periferiche e alla tipologia di stimolo, che può continuo, intervallato, di breve o di lunga durata:

- l'impegno cardiaco può essere costante nel tempo, come avviene nelle discipline aerobiche: *gruppo D* (maratona, sci di fondo, ciclismo, nuoto ecc.);
- l'impegno cardiaco può essere intermittente nel tempo, come avviene nelle discipline aerobico-anaerobico alternate: *gruppo C* (giochi sportivi con la palla ecc.);
- l'impegno cardiaco può essere considerato moderato ed avere un limitato incremento della FC e della PA, dovuta alla componente neurogena: *gruppo A* (sport di destrezza come la vela, il pattinaggio ecc.);
- l'impegno cardiaco può essere di tipo anaerobico nelle quali si registrano limitati aumenti di FC ed elevati valori di PA, anche in brevissimi istanti: *gruppo B* (ginnastica artistica, sollevamento pesi ecc.).

L'allenamento sistematico induce un rimodellamento del sistema cardiovascolare: l'*adattamento*.

Esistono adattamenti diversi dell'apparato cardiocircolatorio dovuti a differenze, talvolta notevoli, degli stimoli "acuti" ripetuti nel tempo, in funzione del loro tipo, durata ed intensità. Gli sport basati principalmente sul metabolismo aerobico sono caratterizzati da gittate cardiache elevate, mantenute per lunghi periodi di tempo, mentre quelli anaerobici, di pura potenza, si caratterizzano per aumenti di gittata cardiaca di brevissima durata in presenza di resistenze vascolari elevate.

La classificazione degli sport prende quindi in considerazione gli aggiustamenti e gli adattamenti che si sviluppano a lungo termine a carico dei volumi cardiaci, dello spessore delle pareti e della massa cardiaca.

		CLASSIFICAZIONE DEGLI SPORT IN RELAZIONE ALL'IMPEGNO CARDIOVASCOLARE			
					
		GRUPPO A	GRUPPO B	GRUPPO C	GRUPPO D
		Sport di Destrezza o Postura	Sport di Potenza	Sport Misti	Sport di Resistenza
risposte cardiovascolari acute e croniche all'esercizio	Frequenza Cardiaca	+ / +++	++	++ / +++	+++
	Pressione Arteriosa	+	+++	++	++
	Gettata Cardiaca	+	++	++	+++
	Rimodellamento cardiaco	-	+	++	+++

*Nella figura vengono riportate le differenti risposte cardiovascolari in funzione della tipologia di sport.*

In questo elaborato approfondirò le caratteristiche del gruppo B, in particolare della pratica sportiva della ginnastica artistica femminile.

## 2.2 Il gruppo B: gli sport di potenza

Il gruppo B comprende gli sport di potenza che sono caratterizzati da un impegno energetico di tipo anaerobico. La pratica di questa tipologia di sport ha come conseguenza l'aumento della massa miocardica e un lieve aumento degli spessori parietali a fronte di un lieve o assente incremento dei volumi ventricolari.

Le risposte cardiovascolari sono:

- un modesto incremento della frequenza cardiaca durante la pratica sportiva, con importante aumento della pressione arteriosa, in relazione alla componente isometrica dell'esercizio;
- tipici adattamenti volumetrici del miocardio: rispetto ai soggetti sedentari, si verifica un aumento degli spessori parietali e un leggero aumento dei diametri cavitari.

*Alpinismo
*Arrampicata sportiva
Atletica leggera (velocità, lanci, salti, eptathlon, decathlon)
*Bob, Slittino, Skeleton
Ciclismo velocità, keirin, mountain bike downhill, BMX
Cultura fisica
Ginnastica artistica, Acrobatica; Parkour
*Motociclismo (motocross, enduro, trial)
Nuoto (tuffi, distanze brevi)
Nuoto sincronizzato
*Sci nautico
*Sci slalom, Sci gigante, Super G, Discesa libera, Sci alpinismo, Sci di velocità, Sci carving, Sci d'erba, Snowboard, Salto
Sollevamento Pesi, Crossfit®, Powerlifting
Street Dance (Hip Hop, Break)
Surfing
Tiro alla fune
Windsurf, IQ-Foil

*\*considerare il rischio intrinseco.*

*Nella tabella vengono riportate le attività sportive con impegno cardiocircolatorio di tipo "potenza".*

In questo trattato ho voluto condividere l'esperienza personale quale allenatrice di una ginnasta affetta da Sindrome di QT Lungo, cogliendo l'occasione per approfondire maggiormente la tematica e poter crescere professionalmente predisponendo un piano di allenamento il più indicato e rispettoso possibile delle caratteristiche della sindrome, andando a vantaggio del benessere dell'atleta.

L'importanza di questa attenzione è dettata dal fatto che la ginnastica artistica è inserita tra gli sport del gruppo B del COCIS: gli effetti a carico del sistema cardiocircolatorio devono essere attenzionati quotidianamente per permetterne la pratica a livello ricreativo.

È bene sottolineare che le reciproche interrelazioni fra l'esercizio sportivo ed apparato cardiovascolare non sempre sono riconducibili a schemi fisiopatologici e meccanismi semplici.

L'impegno cardiocircolatorio che contraddistingue le diverse discipline sportive del gruppo B ed il rischio conseguente, rimangono variabili in relazione alle caratteristiche proprie dello sport in esame, ma anche a fattori contingenti quali la comorbidità di altre patologie per esempio lo stato psichico dell'atleta, le condizioni atmosferiche...

In alcuni sport sono presenti specialità sportive diverse, ciascuna delle quali è caratterizzata da adattamenti cardiovascolari del tutto caratteristici ed è opportuno che l'attenzione del medico dello sport e del cardiologo consulente consideri tali peculiarità.

È fondamentale, infine, considerare che la pratica sportiva coinvolge principalmente il cuore, ma che le patologie più frequenti nell'atleta sono a carico del sistema locomotore, potendo arrivare a causare lesioni acute e/o da sovraccarico funzionale.

### 2.3 La Sindrome del QT Lungo e l'idoneità sportiva agonistica: classi di raccomandazione e livelli di evidenza

Le indicazioni relative alla idoneità o non idoneità agonistica vengono espresse in *classi di raccomandazione*.

Queste classi sono *tre* e si differenziano per le seguenti caratteristiche:

Classe I	<i>Definizione:</i> esiste evidenza e/o consenso generale che l'attività sportiva agonistica è ragionevolmente sicura.
	<i>Indicazione:</i> l'idoneità sportiva agonistica può essere concessa.
Classe II	<i>Definizione:</i> le evidenze scientifiche non sono consolidate e/o le opinioni degli esperti non sono unanimi.
	<i>Indicazione:</i> l'idoneità sportiva agonistica potrebbe essere concessa sulla base di una valutazione individualizzata.
Classe III	<i>Definizione:</i> esiste evidenza e/o consenso generale che l'attività sportiva agonistica è potenzialmente pericolosa.
	<i>Indicazione:</i> l'idoneità sportiva agonistica non deve essere concessa.

I *livelli di evidenza (LDE)* sono legati ad una specifica classe e sono suddivisi in:

- A. basato su molteplici trial randomizzati o meta-analisi;
- B. basato su singoli trial randomizzati o ampi studi non randomizzati;
- C. basato su consensus di esperti e/o piccoli studi retrospettivi e/o registri.

### 2.3.1 Raccomandazioni per la concessione dell'idoneità agonistica nei soggetti con diagnosi di Sindrome del QT Lungo

Per la concessione dell'idoneità agonistica nei soggetti con diagnosi di Sindrome del QT Lungo si fa riferimento alla classe III - LDE B e alla classe II - LDE C.

Le Raccomandazioni affermano che:

	Classe	LDE
L'idoneità deve essere negata in tutti i soggetti con diagnosi di LQTS (sia per genetica positiva, sia per cumulo di parametri clinici) tranne che nei casi sottoelencati, e nei soggetti con sindrome del QT Corto. Va precisato che la non idoneità (legata a un rischio teorico) non equivale a una indicazione all'impianto di ICD, né l'impianto di ICD va indicato al fine di ottenere l'idoneità stessa.	III	B
L'idoneità potrebbe essere presa in esame nei soggetti con mutazione nei geni associati alla LQTS asintomatici, con fenotipo negativo o borderline, in terapia beta bloccante. L'analisi deve in primo luogo tener conto di un'approfondita valutazione dell'attività sportiva per cui è richiesto il certificato e degli aspetti legati alla terapia farmacologica in atto (beta bloccanti). Inoltre, deve essere strettamente individualizzata in base al tipo di difetto (LQT1, LQT2, LQT3, ecc.), alla storia familiare, ai valori del QTc a riposo, nel recupero dopo TE massimale e all'Holter. Infine, il giudizio deve essere affidato a centri di elevata competenza scientifica in materia.	II	C

### 3. Esperienza personale: dati clinici ed anamnestici della ginnasta

In caso di sospetta patologia di soggetto portatore di Sindrome di QT Lungo, si prevede la raccolta particolareggiata di informazioni per costruire la storia clinica del paziente.

Il medico raccoglie direttamente o indirettamente questi dati quale parte integrante nella formulazione della diagnosi, comprese le notizie sui precedenti ereditari e sullo stato di salute dei familiari.

Per la stesura del quadro clinico sono previsti parallelamente una serie di esami obiettivi ed oggettivi, come per esempio l'utilizzo dell'elettrocardiogramma da sforzo.

Al momento dell'inizio dell'attività sportiva il soggetto di studio ha presentato la documentazione clinica, contenente gli esami eseguiti dalla nascita fino ad oggi, presentando così l'*iter diagnostico* su cui i medici le hanno diagnosticato la patologia LQTS.

Sulla base dei protocolli cardiologici per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023, ho sottoposto la paziente in esame alla *Check list anamnestica*. Ho raccolto ogni informazione utile e stilato la *storia personale, familiare e sportiva* della ginnasta.

### 3.1 Raccordo anamnestico

Quest'analisi per valutare e determinare un appropriato metodo di allenamento in soggetti con Sindrome del QT Lungo al fine di non compromettere la salute fisica in una ginnasta tipo, è stata possibile grazie alla collaborazione volontaria di P. N. e dei suoi genitori che mi hanno messo a disposizione le informazioni e la documentazione di cui avevo bisogno per questo studio.

P. N. attualmente ha dodici anni d'età, è nata pretermine alla fine del settimo mese con parto cesareo in assenza di complicanze peri e post-operatorie ed è in carico presso l'Istituto Giannina Gaslini di Genova in merito a diagnosi di Sindrome di QT Lungo.

A poche settimane dalla nascita, avvenuta in data 27/04/2012, il soggetto è stato sottoposto ad indagine genetica volta all'identificazione dell'eventuale presenza di mutazione a carico del gene KCNQ1, responsabile di Sindrome del QT Lungo, poiché nel ramo della famiglia materna venne evidenziato un caso analogo.

Queste analisi genetiche hanno permesso di individuare in P. N. la mutazione a carico del gene KCNQ1 sul cromosoma 11.

In data 10/05/2012 presso la Fondazione Salvatore Maugeri, Istituto Scientifico di Pavia di Cardiologia Molecolare, sono stati eseguiti gli esami di diagnostica molecolare, mentre in data 21/05/2012, venne sottoposta alla prima valutazione cardiologica, in cui venne evidenziato un buon compenso cardiocircolatorio. A seguito di questi esami le venne indicata una terapia antiaritmica con propranololo.

Dal 2012 ad oggi P. N. ha eseguito periodiche visite cardiologiche di controllo a scadenza regolare ogni sei/dodici mesi, presso l'Istituto Giannina Gaslini di Genova a seguito delle quali veniva riconfermata la stabilità del quadro clinico con assenza di sintomatologia, la stabilità dei valori QTc e la stabilità dei reperti ecocardiografici.

Nel corso dei controlli cardiologici, sono stati riscontrati valori QTc medi pari a 460 msec, con valore massimo isolato pari a 645 msec (visita di marzo 2017) ed è stata modificata la posologia della terapia con propranololo adattandola in base al peso corporeo.

Alla visita di marzo 2018, è stata modificata la terapia betabloccante sostituendo il propranololo con il nadololo.

All'ultima visita cardiologica eseguita in data 1/06/2023, non sono stati riscontrati sintomi riferibili ad aritmie, l'esame obiettivo è apparso nella norma, all'ECG è stato confermato QT Lungo:

FC 60 bpm → QTc 0.49 sec.

FC min 39 bpm → QTc 0.45 sec.

FC max 120 bpm → 0.54 sec.

FC media diurna 55 bpm, Fc media notturna 49 bpm.

Risulta inoltre:

- buon compenso cardiorespiratorio;
- buona ematosi;
- PA 100/60 mmHg;
- SatO<sub>2</sub> 100%;
- all'auscultazione attività cardiaca valida e ritmica;
- soffi patologici non rilevati;
- toni aggiunti non rilevati;
- addome trattabile;
- fegato nei limiti;
- polsi arti inferiori presenti bilateralmente, simmetrici.

All'ecocardiogramma ColorDoppler è stata documentata presenza di:

- Situs Solitus, levocardia;
- flusso pulsato in aorta addominale;
- VCI di normali dimensioni, normale flusso in VCS;
- non evidente shunt a livello del setto interatriale;
- setto interventricolare intatto;
- VS (ventricolo sinistro) di normali dimensioni (DTD 42mm, DTS 27mm), normali spessori parietali e con normale funzione sistolica;
- minimo rigurgito mitralico;
- normale la geometria e la cinesi settale;
- VD (ventricolo destro) di normali dimensioni, normale morfologia con normale indice di funzione sistolica;
- non segni diretti né indiretti di aumentate pressioni polmonari;
- dotto arterioso chiuso;
- flusso pulsato in aorta addominale;
- nulla a carico del pericardio.

In tale occasione, è stata posta l'indicazione ad incrementare la posologia del nadololo a 35 mg a nadololo 40 mg.

Inoltre è stato consigliato di assumere una o due bustine di Polase per due giorni la settimana non consecutivi (ad esempio il lunedì e il giovedì).

2012008849  
Nas: 27-apr-2012 11 Anni

Fem.

01-giu-2023 09:04:45

Pag. 1 of 2

Osp. G. Gaslini (100)  
Gaslini (01)  
Ambulatorio (AMB)

FC 46 -DICH.- \* Ritmosinusale FC 46 bpm. QTc lungo.  
-DICH.- \* RITMO SINUSALE fc 46 BPM.  
PR 120  
QRSD 82  
QT 480  
QTc 418

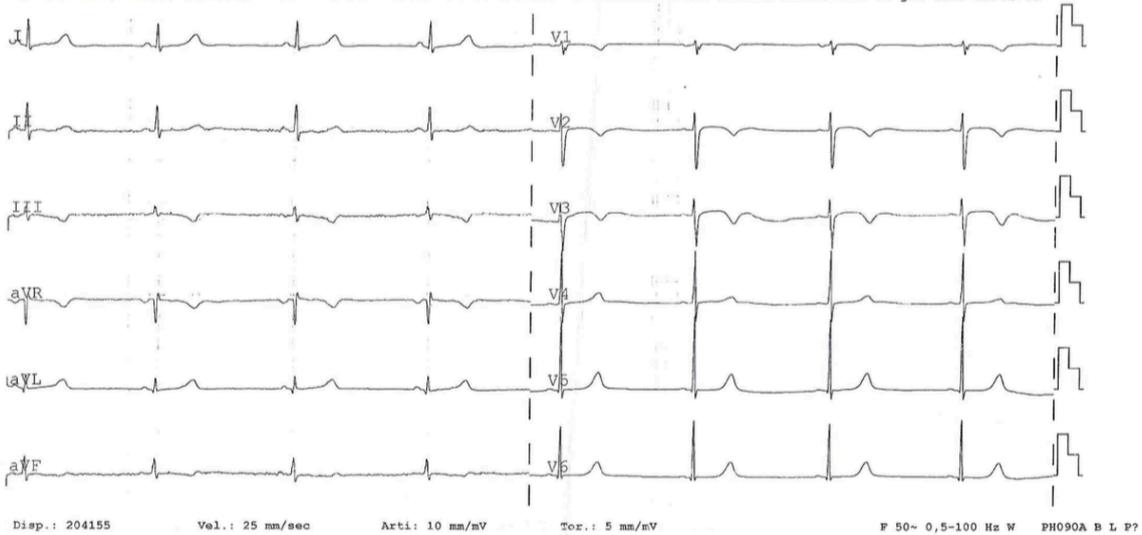
*A. Siboldi*  
IRCCS GIANINNA GASLINI  
Dipartimento Cardiovascolare  
U.O.C. Cardiologia  
Alessandra Siboldi

--ASSE--  
P 17  
QRS 34  
T 6

N. rich.: AMB2129037\_ECG  
C. deg: CUP2129037  
Motivo: 426.82: Sindrome del>

Modif.  
Referto precedente: 21-feb-2023 12:17:28 - Ness. sev. Conf.  
12 derivaz.; Posiz. standard

Refertato da: Siboldi Alessandra 01-giu-2023 11:41:08



In seguito ad un'approfondita valutazione dell'attività sportiva per cui è richiesto il certificato e degli aspetti legati alla terapia farmacologica in atto (beta bloccanti) e successivamente ad un'attenta analisi individualizzata della paziente in base al tipo di difetto (KCNQ1), alla storia familiare, ai valori del QTc a riposo, nel recupero dopo TE massimale e all'Holter, il giudizio del medico curante autorizza P. N. ad idoneità allo sport agonistico in quanto rientra nella *Classe II*.

### 3.1.1 Check list anamnestica: storia personale

Domande	Risposte	
Un medico ti ha mai detto che hai qualsiasi problema cardiaco, pressione arteriosa alta, colesterolo alto, un soffio al cuore, una aritmia cardiaca, una infezione al cuore nell'ultimo mese (ad esempio miocardite, mononucleosi), una crisi convulsiva inspiegata, febbre reumatica?	NO	<input checked="" type="radio"/> SI
Un medico ti ha mai detto che hai qualsiasi problema cardiaco, pressione arteriosa alta, colesterolo alto, un soffio al cuore, una aritmia cardiaca, una infezione al cuore nell'ultimo mese (ad esempio miocardite, mononucleosi), una crisi convulsiva inspiegata, febbre reumatica?	NO	<input checked="" type="radio"/> SI
Un medico ti ha mai ordinato un test per il cuore, per esempio ECG (elettrocardiogramma), Holter (registrazione dell'elettrocardiogramma per 24 ore) o ecocardiogramma?	NO	<input checked="" type="radio"/> SI
Hai qualche allergia (per esempio pollini, polvere, medicine, cibi, punture d'insetto)?	<input checked="" type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI
Attualmente stai facendo qualche cura, usando farmaci (qualsiasi tipo) su prescrizione medica o "da banco" (senza ricetta) o pillole o inalatori?	NO	<input checked="" type="radio"/> SI
Negli ultimi 2 anni hai preso farmaci in maniera costante?	NO	<input checked="" type="radio"/> SI

*Protocollo cardiologico per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023:  
Check list anamnestica - Storia personale. In evidenza le risposte ricevute da P. N.*

### 3.2 Anamnesi familiare

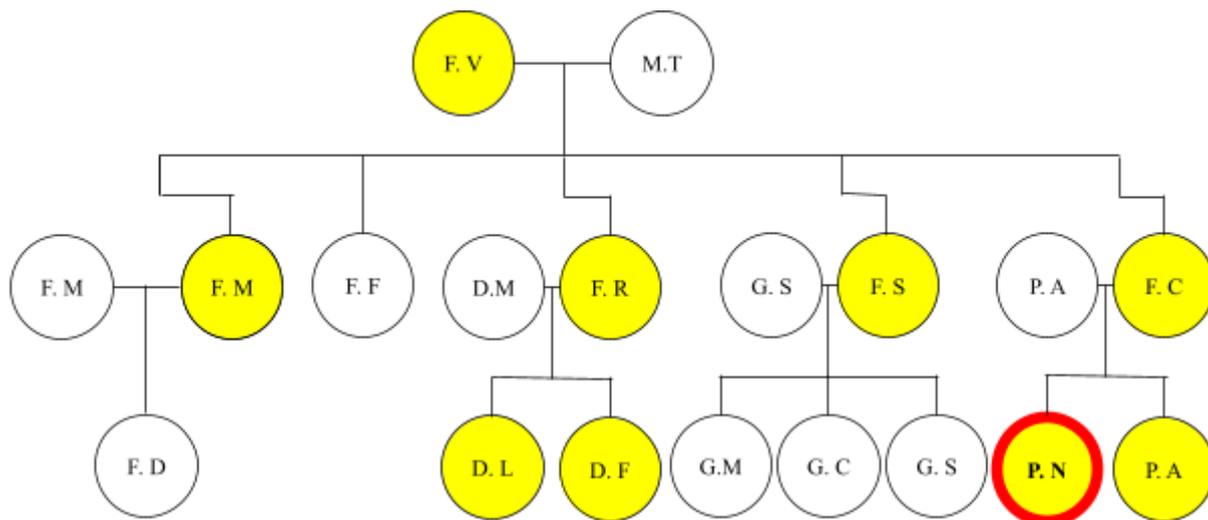
Per questo studio ho effettuato l'anamnesi familiare chiedendo la collaborazione ai componenti della famiglia.

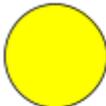
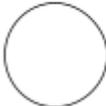
Da questa indagine il primo dato che ho ricevuto è l'assenza (esito negativo) di casi di morte cardiaca improvvisa giovanile in famiglia.

La ricerca non ha evidenziato la presenza di familiari con storia di episodi sincopali.

In famiglia sono risultati numerosi i soggetti con Sindrome del QT Lungo diagnosticata: la madre F.C., la sorella minore P. A., il nonno materno F. V., le zie materne F. M., F. R. e F. S., i cugini D. L. e D. F. (figli di F. R.).

Viene riferito inoltre che D.L. (cugina di primo grado) ha presentato problematiche cardiologiche alla nascita, pertanto le è stato eseguito un prelievo con lo scopo di effettuare un'analisi genetica, il cui esito fu il riscontro della variante del gene KCNQ1.



-  Parente affetto da LQTS
-  Parente non affetto da LQTS
-  P. N. Caso di studio

*L'immagine rappresenta il ramo materno dell'albero genealogico di P. N. con evidenza dei casi in cui è stata riscontrata la LQTS.*

### 3.2.1 Check list anamnestica: storia familiare

Domande		Risposte	
Hai un qualsiasi membro della famiglia o parente morto per problemi cardiaci o che ha avuto una morte improvvisa inaspettata o inspiegabile prima dell'età di cinquant'anni (compreso infarto miocardico prematuro, annegamento, incidente d'auto inspiegato, o sindrome della morte improvvisa infantile)?		<input checked="" type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI
Hai un qualsiasi membro della famiglia o parente con	inspiegabili svenimenti, crisi convulsive, incidenti d'auto inspiegati, pre-annegamento?	<input checked="" type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI
	qualche problema cardiaco invalidante, pacemaker o defibrillatore impiantati, trapianto cardiaco, chirurgia cardiaca, o trattato per battito cardiaco irregolare (aritmie)?	<input checked="" type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI
	cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatia dilatativa, sindrome di Marfan, cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro, sindrome del QT lungo, sindrome del QT corto, sindrome di Brugada, tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica, cardiopatia ischemica <55 anni se maschi, <65 se femmine?	<input type="radio"/> NO	<input checked="" type="radio"/> SI
	diabete, tumori, ipertensione arteriosa (pressione alta), asma e malattie allergiche, malattie respiratorie, malattie neurologiche, malattie del sangue?	<input type="radio"/> NO	<input checked="" type="radio"/> SI

*Protocollo cardiologico per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023:  
Check list anamnestica - Storia familiare. In evidenza le risposte ricevute da P. N.*

#### 4. Esperienza personale: descrizione degli allenamenti della ginnasta

##### *Profilo ginnasta*

Cognome e Nome	P. N.
Genere	F
Data di nascita	27/04/2012
Età	12 anni
Peso (Kg)	33
Altezza (m)	1.45
BMI (Kg/m <sup>2</sup> )	15,69
Dominanza (dx/sx)	DX
N. scarpa	36 ½
Altezza da seduto (cm)	74
Tesa (cm)	145

L'obiettivo sportivo di P. N. della stagione 2023-2024 è la qualificazione alla Finale Nazionale PGS (Polisportive giovanili salesiane) di Ginnastica artistica che si disputerà a Lignano Sabbiadoro (UD) dal 26.04.24 al 1.05.24.

Il periodo preparatorio è stato studiato con inizio il 4.09.23 per una durata di circa otto mesi e prevede l'impegno di P. N. con un calendario di tre allenamenti settimanali con l'orario così fissato: il lunedì dalle ore 17:30 alle ore 20:30, il mercoledì dalle ore 15:00 alle ore 18:00 e il giovedì dalle ore 17:30 alle ore 20:30.

Per favorire il giusto riposo sono previste delle pause dagli allenamenti nelle seguenti date/periodi: 31.10.23 e 1.11.23, dal 23.12.23 al 2.01.24, il 6.01.24 e dal 29.03.24 al 1.04.24.

Per monitorare l'andamento della preparazione fisica, P. N. sta partecipando a tre gare regionali fissate in data 20.01.24, 10.02.24 e 23.03.24.

Da regolamento PGS, al termine delle tre prove verrà stilata una classifica complessiva ottenuta inserendo il punteggio migliore tra le tre gare svolte e da cui verranno selezionate le ginnaste qualificatesi per accedere alla finale nazionale.

Le esigenze fisiologiche da allenare prevalentemente nella ginnastica artistica sono:

- le capacità coordinative generali, nello specifico: la capacità di apprendimento e controllo motorio;

- le capacità coordinative speciali, nello specifico: la capacità di accoppiamento e combinazione, la capacità di equilibrio, la capacità di elasticità del movimento e la capacità di ritmo;
- le capacità organico-muscolari: la forza, la resistenza e la rapidità;
- la mobilità articolare.

Alla ginnasta è richiesta l'esecuzione corretta di movimenti acrobatici biomeccanicamente complessi per il cui apprendimento vengono proposte sedute di allenamento ed esercizi propedeutici selezionati appositamente da me in qualità di sua allenatrice, in base alla condizione fisica e alle caratteristiche personali del soggetto.

L'analisi in oggetto rappresenta un'opportunità per determinare un appropriato metodo di allenamento per una ginnasta con diagnosi di Sindrome del QT Lungo e di fornire precise indicazioni relative alle misure di sicurezza ambientale in ambito sportivo.

La ginnasta P. N. svolge le sedute di allenamento e le competizioni sportive in ambienti predisposti per la sua sicurezza: nei locali interessati è sempre presente e a disposizione un defibrillatore (DAE) e adulti formati con certificato all'utilizzo dello stesso.

#### 4.1 Check list anamnestica: storia sportiva

Tipo di Sport	Ginnastica artistica femminile
Ruolo/ specialità	/
Dall'età ( <i>anni</i> )	5
All'età ( <i>anni</i> )	12
Durata allenamento ( <i>minuti</i> )	180
N. allenamenti alla settimana	3
N. competizioni alla settimana	Dal mese di gennaio al mese di maggio: una al mese

*Protocollo cardiologico per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023:  
Check list anamnestica - Storia sportiva.*

#### 4.2 Pianificazione dell'allenamento del macrociclo

	1° settimana	2° settimana	3° settimana	4° settimana
<b>Settembre</b>	Allenamento	Allenamento	Allenamento	Allenamento
<b>Ottobre</b>	Allenamento	Allenamento	Allenamento	Allenamento
<b>Novembre</b>	Allenamento	Allenamento	Allenamento	Allenamento
<b>Dicembre</b>	Allenamento	Allenamento	Allenamento	Riposo
<b>Gennaio</b>	Riposo	Allenamento	Tapering e 1° gara 20.01.24	Tapering
<b>Febbraio</b>	Allenamento	Tapering e 2° gara 10.02.24	Tapering	Allenamento
<b>Marzo</b>	Allenamento	Tapering e 3° gara 23.03.24	Tapering	Riposo
<b>Aprile</b>	Allenamento	Allenamento	Tapering	Tapering e Finali Nazionali PGS

La tabella rappresenta la pianificazione dell'allenamento del macrociclo predisposta per P. N.

Nella tabella con il termine *tapering* s'intende la riduzione del carico di allenamento durante i giorni, rispettivamente le settimane, che precedono un'importante fase di competizione.

### 4.3 Esempio della pianificazione dell'allenamento del mesociclo

A titolo esemplificativo illustro di seguito la preparazione fisica di una settimana tipo, nello specifico il periodo del terzo microciclo del quinto mesociclo.

Ho scelto questo periodo perché prevede una competizione alla fine della settimana.

Gli obiettivi principali della settimana presa in esempio sono il mantenimento delle capacità organico-muscolari, la tecnica degli esercizi di gara e il riposo.

Gli obiettivi secondari sono le capacità coordinative e la mobilità articolare.

Giorno	Orario	Obiettivo dell'allenamento
Lunedì 15.01.24	17:30 - 20:30	Mantenimento forza, mobilità articolare e tecnica degli esercizi di gara
Martedì 16.01.24	Riposo	
Mercoledì 17.01.24	15:00-18:00	Mantenimento potenza, equilibrio e tecnica degli esercizi di gara
Giovedì 18.01.24	17:30 - 20:30	Prova gara ufficiale
Venerdì 19.01.24	Riposo	
Sabato 20.01.24	1° gara	
Domenica 21.01.24	Riposo	

### 4.4 Esempio della pianificazione della singola unità di allenamento: mercoledì 17.01.24

Orario allenamento: dalle ore 15:00 alle ore 18:00.

15:00 - 15:10 riscaldamento generale: andature progressive e mobilità articolare.

15:10 - 15:30 riscaldamento specifico: stretching dinamico.

1° parte principale:

15:30 - 15:45 mantenimento potenza: PFG (preparazione fisica generale);

15:45 - 16:00 mantenimento PFS verticali (preparazione fisica specifica equilibrio).

2° parte principale:

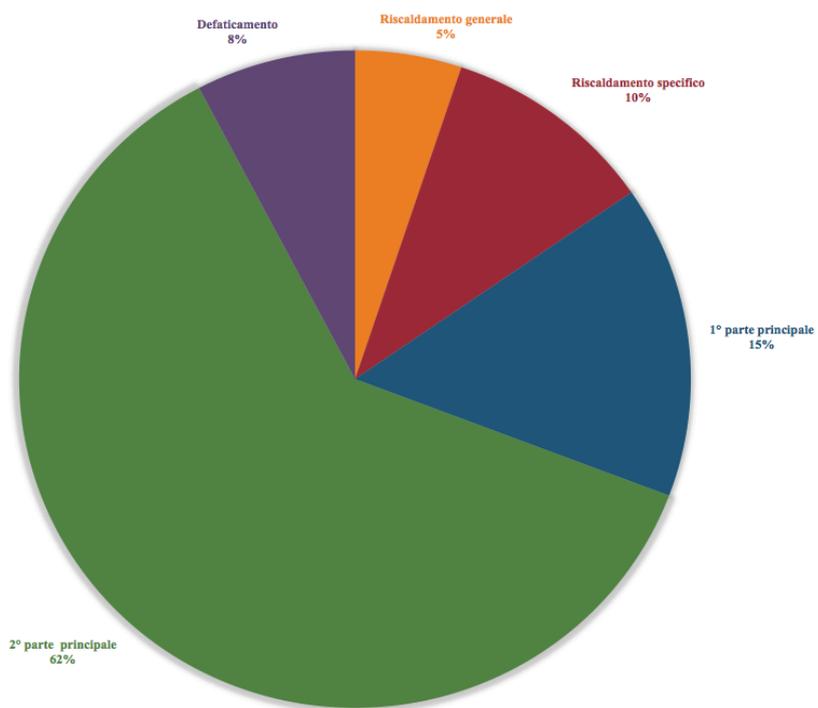
16:00 - 16:25 tecnica degli esercizi di gara a volteggio;

16:25 - 16:50 tecnica degli esercizi di gara a parallele;

16:50 - 17:15 tecnica degli esercizi di gara a trave;

17:15 - 17:45 tecnica degli esercizi di gara a corpo libero.

17:45 - 18:00 defaticamento.



*Aerogramma della pianificazione della singola unità di allenamento svolta in data 17.01.24.  
Le percentuali rappresentano la suddivisione del lavoro nell'unità di tempo.*

**4.5 Protocollo cardiologico per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023: questionario di autovalutazione**

<b>Domande</b>	<b>Risposte</b>		
Hai mai avuto perdita dei sensi (svenimento-sincope) o quasi perdita dei sensi (quasi svenimento-sincope)?	durante esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	dopo esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	non correlato esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
Hai mai avuto malessere, dolore al torace, pressione o costrizione toracica?	durante esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	dopo esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	non correlato esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
Hai mai avuto capogiri, vertigini?	durante esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	dopo esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	non correlato esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
Hai mai avuto fiato corto (affanno) o fatica eccessiva, più di quello che ti aspettavi o superiore ai tuoi compagni?	durante esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	dopo esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	non correlato esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
Hai mai avuto problemi respiratori (difficoltà di respiro, costrizione toracica, fischi, tosse)?	durante esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	dopo esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	non correlato esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
Hai mai avuto un battito cardiaco troppo accelerato (palpitazioni, cardiopalmo) o che salti qualche battito (battiti irregolari-extrasistoli)?	durante esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
	non correlato esercizio-sforzo fisico	<input checked="" type="radio"/> NO	SI
Hai mai avuto arrossamenti, orticaria o eruzioni cutanee durante o dopo esercizio-sforzo fisico?	<input checked="" type="radio"/> NO	SI	

*Protocollo cardiologico per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023: Check list anamnestica. In evidenza le risposte ricevute da P. N.*

## 5. Conclusioni

Alla luce delle ipotesi fatte inizialmente e della letteratura già esistente sull'argomento, dal mio studio si evince che gli intervalli QT e QTc variano in base alla frequenza cardiaca, al genere, all'età e all'allenamento fisico del soggetto.

La Sindrome del QT Lungo congenito dovrebbe essere distinta dalle forme di LQTS acquisite, cioè dovute a circostanze che possono presentarsi nel corso della vita.

Una volta accertata la LQTS acquisita, l'attività sportiva dovrebbe essere vietata fino al permanere della causa scatenante ossia finché non si sia sanato il quadro clinico.

Una diagnosi definitiva di LQTS congenita è spesso complessa da stabilire: gli intervalli di QT normali sono di circa 0,40 secondi per gli uomini e 0,41 secondi per le donne e sono considerati prolungati quando sono superiori a 0,47 secondi per gli uomini e a 0,48 secondi per le donne (Formula di Bazett).

Si è di fronte ad una situazione da attenzionare attraverso un'indagine quando il tracciato ECG di routine presenti anomalie o vi siano irregolarità nei quattro minuti del tempo di recupero dopo un test da sforzo.

Nel caso di un intervallo QTc lungo borderline e di un'anamnesi personale e familiare negativa, le aritmie subcliniche dovrebbero essere escluse mediante test da sforzo e sostituite dalla registrazione dell'ECG a lungo termine.

Poiché il rischio di eventi cardiaci aumenta durante le attività sportive ed è di origine principalmente *gene-specifico*, i test genetici e lo screening a cascata sui membri della famiglia sono successivi ad una diagnosi clinica di un probando a cui è stata diagnosticata la Sindrome di QT Lungo. Questa procedura può essere ritenuta una "misura salvavita" per i familiari.

Degno di attenzione il documento stilato dal *Comitato Organizzativo Cardiologico per l'idoneità allo Sport Agonistico (COCIS)* che ha classificato le diverse discipline sportive in base all'impegno cardiovascolare richiesto all'individuo durante l'attività fisica praticata. L'importanza di questo documento è fondamentale sia per il lavoro quotidiano dello specialista in medicina dello sport, per il cardiologo consulente e per il chinesiologo sportivo. La classificazione degli sport prende in considerazione le risposte acute all'esercizio fisico e gli adattamenti che si sviluppano a lungo termine a carico dei volumi cardiaci, dello spessore delle pareti e della massa cardiaca.

Nello specifico, la ginnastica artistica rientra nel *gruppo B* in cui l'impegno cardiaco può essere di tipo anaerobico in base alla specialità allenata e nelle quali si registrano limitati aumenti di FC ed elevati valori di PA, anche per brevissimi istanti per cui la LQTS potrebbe essere uno sport controindicato se si sottovalutano i rischi.

Le precauzioni generali includono l'esclusione terapeutica di somministrazione di farmaci che prolunghino l'intervallo QT, la disidratazione e lo squilibrio elettrolitico, mentre la terapia con  $\beta$ -bloccanti risulta essere estremamente efficace nei casi di LQT1; terapie aggiuntive sono necessarie per monitorare i casi più gravi o genotipi specifici.

Si specifica che l'impianto di un defibrillatore impiantabile (ICD) preclude la pratica di sport intensivi o agonistici. È tuttavia possibile continuare la pratica sportiva con un ICD, ma si devono applicare specifiche raccomandazioni salvavita.

Le indicazioni relative alla idoneità o alla non idoneità agonistica vengono espresse in classi di raccomandazione e in livelli di evidenza sulla base di protocolli cardiologici per il giudizio di idoneità allo sport agonistico (COCIS) 2023.

Per la concessione dell'idoneità agonistica nei soggetti con diagnosi di Sindrome del QT Lungo si fa riferimento alla classe III - LDE B e alla classe II - LDE C.

In seguito ad un'approfondita valutazione dell'attività sportiva e successivamente ad un'attenta analisi individualizzata da parte del medico curante, ha portato il giudizio di autorizzazione all'idoneità allo sport agonistico nella *Classe II* per il soggetto preso in esame in questo studio: la ginnasta P. N.

A seguito di questo esito favorevole alla pratica della ginnastica artistica, per la mia attività in palestra nel programmare il suo percorso sportivo presto un'attenzione specifica al regime di allenamento e alla valutazione dello stato di salute della ginnasta al fine di evitare il verificarsi di complicazioni cardiovascolari.

I dati raccolti attraverso il questionario di autovalutazione sottoposto alla ginnasta al termine delle sedute di allenamento, rappresentano un feedback fondamentale per la pianificazione e l'adeguamento del carico di lavoro, per salvaguardare il benessere psico-fisico di P. N.

Per concludere è necessario che tutte le strutture sportive, indipendentemente che siano frequentate da soggetti sani o affetti da patologie, svolgano le loro sedute di allenamento e le eventuali competizioni sportive in ambienti sicuri: nei locali interessati deve essere sempre presente e a disposizione un defibrillatore (DAE) e personale qualificato all'utilizzo dello stesso.

Il defibrillatore concerne come parte dell'attrezzatura di sicurezza sportiva personale dei ginnasti e delle ginnaste.

## **6. Bibliografia**

NHS, Long QT syndrome.

Mayo Clinic, Long QT syndrome.

Comitato organizzativo cardiologico per l'idoneità allo sport agonistico (COCIS), "Protocolli cardiologici per il giudizio di idoneità allo sport agonistico", C.E.S.I., Sesta Edizione Roma Luglio 2023.

Regolamento Ginnastica artistica femminile Don Bosco Cup 2024.

## **7. Sitografia**

Veronica Dusi e Gaetano M. De Ferrari, "La sindrome del QT lungo congenito", Associazione Interregionale Cardiologi e Specialisti Medici Ambulatori, Luglio 2021.

Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies, Heart Rhythm 2011.

Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. HRS/EHRA/APQRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes, Heart Rhythm 2013.

Priori SG, Blomstrom-Lundqvist C, Mazzanti A, Bloom N, Borggrefe M, et al. 2015 ESC guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death, Eur Heart J 2015.

MSD Manuals.

ISS Salute.

Humanitas Research Hospital.

GVM/ Care & Research.

AIAC/ Associazione Italiana Aritmologia e Cardioritmo.

Osservatorio Malattie Rare.

<https://www.comocuore.org/area-scientifica/la-catena-della-sopravvivenza/>

Antonio Pelliccia (Chairperson) (Italy), Sanjay Sharma (Chairperson) (United Kingdom), Sabiha Gati (United Kingdom), Maria Bäck (Sweden), Mats Börjesson (Sweden), Stefano

Caselli (Switzerland), Jean-Philippe Collet (France), Domenico Corrado (Italy), Jonathan A. Drezner (United States of America), Martin Halle (Germany), Dominique Hansen (Belgium), Hein Heidbuchel (Belgium), Jonathan Myers (United States of America), Josef Niebauer (Austria), Michael Papadakis (United Kingdom), Massimo Francesco Piepoli (Italy), Eva Prescott (Denmark), Jolien W. Roos-Hesselink (Netherlands), A. Graham Stuart (United Kingdom), Rod S. Taylor (United Kingdom), Paul D. Thompson (United States of America), Monica Tiberi (Italy), Luc Vanhees (Belgium), Matthias Wilhelm (Switzerland). The Task Force on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease of the European Society of Cardiology (ESC). ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease, 2020.

Arthur A M Wilde, Ahmad A Amin, Pieter G Postema. Diagnosis, management and therapeutic strategies for congenital long QT syndrome. Received 25 January 2021 Revised 12 April 2021 Accepted 3 May 2021 Published Online First 26 May 2021.

<https://www.corriere.it/salute/dizionario/simpaticectomia/>

## **8. Ringraziamenti**

Desidero esprimere la mia più profonda gratitudine a tutte le persone che hanno guidato la mia strada e che mi hanno aiutato a raggiungere questo traguardo importante.

Ringrazio il mio relatore Prof. Murdaca Giuseppe e il mio correlatore Prof. Novelli Cristiano sempre disponibili e presenti, aiutandomi con le giuste indicazioni per la realizzazione dell'elaborato.

Ringrazio i miei genitori, le mie sorelle e la mia famiglia. Grazie per avermi sostenuto e per avermi permesso di portare a termine gli studi universitari.

Ringrazio la mia società di ginnastica artistica Asd Pgs Primavera di Varazze, P. N. e la sua famiglia per essersi resi disponibili per la collaborazione di questo progetto.

Ringrazio le mie amiche e chi mi ha supportato ed incoraggiato nei momenti difficili e gioito con me nei miei piccoli traguardi.

Ringrazio tutti i miei compagni di corso che hanno condiviso con me gioie, fatiche per tutti questi due anni universitari.

Infine ringrazio e dedico questo traguardo importante *a me stessa*.