



Sindrome del QT lungo e idoneità sportiva: una nuova prospettiva

Stratificazione del rischio, percorso valutativo personalizzata e protocolli dedicati nella gestione dell'atleta con LQTS

Nel corso di una normale attività ambulatoriale, ci siamo trovati a spiegare a una madre la necessità di eseguire una risonanza magnetica cardiaca al figlio, per definire con maggiore precisione il profilo degli spessori miocardici, in presenza del sospetto di una cardiomiopatia ipertrofica. Prima ancora di iniziare il colloquio, la signora ha espresso un'osservazione tanto semplice quanto destabilizzante: «*Mi sembra di conoscervi già. Seguo le vostre storie, ma ho l'impressione che finiscano sempre in tragedia*». Molto probabilmente, in quella frase c'era tutta la paura per l'esito dell'esame che stavamo proponendo al figlio. Dopo un lungo confronto ci siamo salutati, ma quelle parole sono rimaste con noi. Quando scegliamo una storia da condividere, l'obiettivo non è mai sensazionalistico, polemico o accusatorio. Esiste solo la necessità di analizzare ciò che è accaduto, punto per punto, con un unico intento: se mai ce ne fossero stati, non ripetere gli stessi errori. Tuttavia, non potevamo ignorare l'effetto che quelle narrazioni producono. Per questo, abbiamo scelto di raccontare una storia

diversa: quella di Aaron e Fabrizio. I due fratelli giungono alla nostra osservazione inviati da una collega che, durante lo screening medico sportivo, rileva un allungamento non trascurabile dell'intervallo QTc, con valori superiori a 460 ms. In medicina dello sport questo dato rappresenta, di per sé, un criterio sufficiente per porre il sospetto di sindrome del QT lungo (LQTS). Per un inquadramento avanzato, i due fratelli vengono inviati a un centro di riferimento internazionale, dove il percorso diagnostico conferma un aspetto cruciale: la diagnosi è prevalentemente fenotipica, più che genetica. Il test genetico evidenzia infatti una variante in eterozigosi ad alta prevalenza nella popolazione generale, che isolatamente considerata, non andrebbe nemmeno segnalata. Uno scenario che sottolinea la distanza talvolta significativa tra genotipo e fenotipo. La LQTS comprende molteplici sottotipi, con differenti meccanismi ionici, modalità di espressione e profili di rischio aritmico. È un disordine genetico caratterizzato da prolungamento dell'intervallo QT, che predispone ad aritmie ventricolari potenzialmente fatali, manifestandosi

con sincope, arresto cardiaco rianimato o morte improvvisa. L'incidenza stimata è di circa 1 caso ogni 2.000 nati vivi. Le forme principali sono tre: il tipo 1 (LQT1), in cui il mancato adeguamento dell'intervallo QT durante lo sforzo rappresenta il principale fattore di rischio; il tipo 2 (LQT2), in cui gli eventi sono spesso scatenati da stress emotivi; il tipo 3 (LQT3), in cui le aritmie tendono a manifestarsi a riposo o durante il sonno. L'approccio è integrato e comprende misure comportamentali, terapia farmacologica e, nei casi selezionati, strategie interventistiche. È fondamentale evitare tutti i fattori che possono rendere instabile il quadro elettrico o favorire il prolungamento del QT: farmaci noti per allungarlo, sostanze d'abuso ed energy drink, squilibri elettrolitici e i trigger specifici delle diverse forme genetiche. La terapia farmacologica rappresenta il cardine del trattamento. I beta-bloccanti non selettivi, nadololo e propranololo, hanno dimostrato una significativa riduzione del rischio di eventi maggiori. Sono particolarmente efficaci nelle forme LQT1 e LQT2. Nella LQT3, possono essere meno protettivi; in questi casi può essere associata la mexiletina, che riduce la corrente tardiva del sodio e contribuisce all'accorciamento dell'intervallo QT. Tra le opzioni non farmacologiche, la denervazione simpatica cardiaca sinistra rappresenta una strategia nei pazienti ad alto rischio. L'impianto di defibrillatore (ICD) è indicato in prevenzione secondaria. Storicamente la diagnosi di LQTS comportava l'esclusione automatica dall'attività agonistica. Le linee guida europee più recenti (Figura 1) hanno introdotto una parziale

ESC 2020

COCIS 2023

Recommendations	Class ^a	Level ^b
It is recommended that all exercising individuals with LQTS with prior symptoms or prolonged QTc be on therapy with beta-blockers at target dose. ¹²⁹	I	B
It is recommended that exercising individuals with LQTS should avoid QT prolonging drugs (www.crediblemeds.org) and electrolyte imbalance such as hypokalaemia and hypomagnesaemia. ¹²⁹	I	B
Shared decision making should be considered regarding sports participation in patients with genotype-positive/phenotype-negative LQTS (i.e. <470/480 ms in men/women). Type and setting of sports (individual vs. team), type of mutation, and extent of precautionary measures should be considered in this context.	IIa	C
Participation in high-intensity recreational and competitive sports, even when on beta-blockers, is not recommended in individuals with a QTc>500 ms or a genetically confirmed LQTS with a QTc≥470 ms in men or ≥480 ms in women.	III	B
Participation in competitive sports (with or without ICD) is not recommended in individuals with LQTS and prior cardiac arrest or arrhythmic syncope.	III	C

	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

Figura 1

apertura nei casi selezionati, purché vi siano asintomaticità, adeguata terapia beta-bloccante e QTc sotto soglie considerate di maggiore sicurezza (<470 ms negli uomini, <480 ms nelle donne). Anche il recente COCIS 2023 (Figura 1), prevede una apertura. L'idoneità potrebbe essere presa in esame nei soggetti con mutazione nei geni associati alla LQTS asintomatici, con fenotipo negativo o borderline (non viene definito un valore da considerare), in terapia beta bloccante. Presso il Centro Regionale di Medicina dello Sport di Treviso abbiamo sviluppato un protocollo molto stringente dedicato proprio ai soggetti affetti da LQTS, con l'obiettivo valutare se esiste la possibilità di ritornare allo sport agonistico. Solo nel rispetto dei criteri che ci siamo imposti viene considerata la possibilità di ripresa dell'attività agonistica, dopo averla condivisa con il centro proponente. La

vera evoluzione non sta nell'“aprire” o “chiudere” allo sport, ma nel passare da un approccio difensivo a una presa in carico strutturata, continuativa e responsabile. In questo contesto, lo sport non è un diritto automatico né un rischio da evitare a priori, ma una variabile clinica da conoscere, misurare e monitorare nel tempo. Aaron e Fabrizio rappresentano un esempio concreto di come una diagnosi di LQTS, soprattutto nelle forme a bassa espressione fenotipica, non debba tradursi in una condanna definitiva, ma possa diventare l'inizio di un percorso altamente specializzato. Forse raccontiamo più spesso le storie che finiscono male perché sono quelle che insegnano di più. Ma raccontare anche le storie che evolvono diversamente – grazie allo screening, alla competenza e ai protocolli – è un dovere scientifico oltre che umano. Non un via libera generico, ma una ripartenza costruita

con rigore e condivisione che vedono coinvolti: giovani pazienti, genitori, allenatori e società sportiva. Indicazioni chiare, regole condivise, monitoraggio costante. Uno sport possibile, ma consapevole. Il momento più intenso è stato quando abbiamo comunicato ai due ragazzi che potevano tornare alla loro vita sportiva. Non dimenticheremo mai gli occhi di Aaron che si riempivano di lacrime, scivolando lentamente sulle guance. Non erano lacrime di paura o di dolore. Erano lacrime di gioia: la gioia di chi si sente restituire una parte di sé, dopo aver temuto di perderla. Perché la medicina e cardiologia dello sport, quando è rigorosa, non serve solo a negare possibilità, ma a renderle sicure. Ringraziamo le colleghe Elisabetta Zordanazzo e Laura Brusamolín della medicina dello sport dell'AULSS 6 di Padova per averci fatto incontrare Aron e Fabrizio. ♥