

Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

**24 / 25** OTTOBRE **2025**  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

**simposio  
di cardiologia:**  
attraversando il bardo

**Dr Agata Privitera**

## **“La morte improvvisa” In Età Pediatrica**

Le ragioni della vita e della morte...

**Cardiologia Pediatrica Policlinico CT**

...tra musica, scienza e filosofia

Responsabile Scientifico  
**Dott. Luigi Scarnato**

Presidente Onorario  
**Prof. Carlo Pappone**



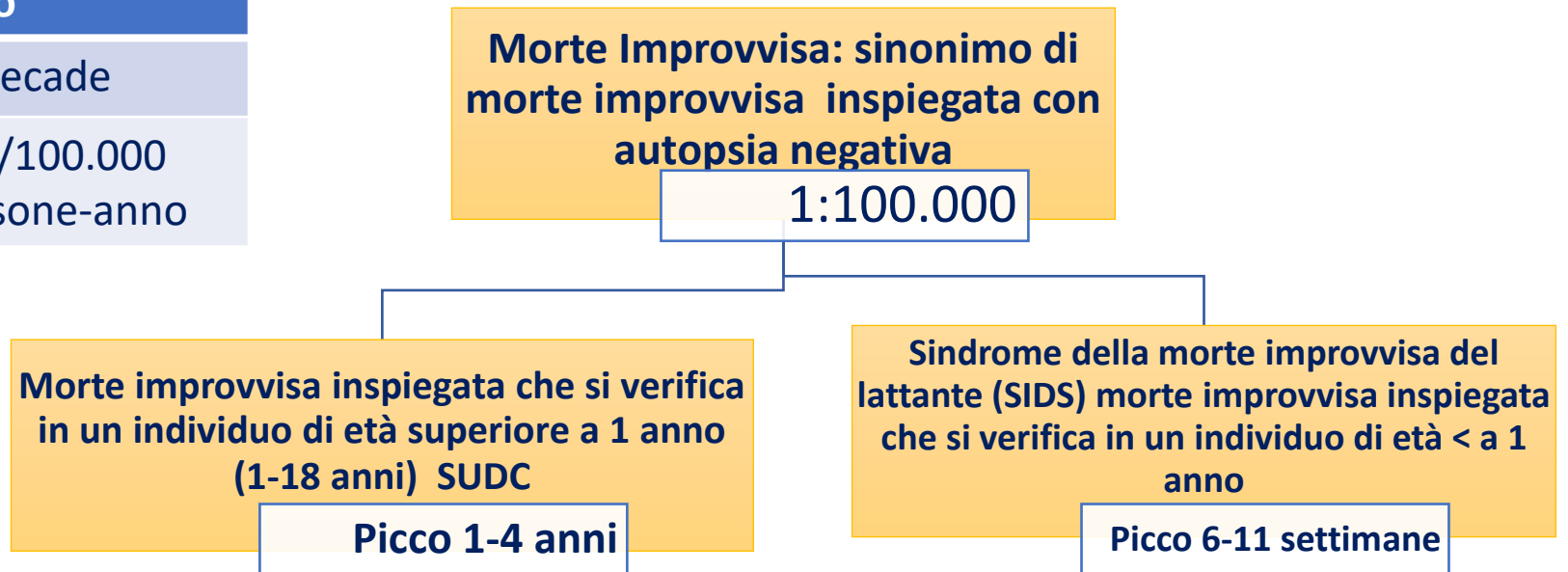
# Definizione Morte Improvvisa

1. Arresto cardiaco improvviso (SCA): improvvisa cessazione della normale attività cardiaca con collasso emodinamico.
2. **Morte cardiaca improvvisa (SCD): morte improvvisa naturale presumibilmente di origine cardiaca che si verifica entro 1 ora dall'insorgenza dei sintomi nei casi testimoniati ed entro 24 ore dall'ultima volta che la vittima è stata vista viva nei casi non testimoniati.**
3. La SCD nei casi autoptici è definita come morte naturale inaspettata di origine sconosciuta o cardiaca.
4. **Sindrome della morte improvvisa aritmica (SADS): morte improvvisa inspiegata che si verifica in un individuo di età superiore a 1 anno con valutazione patologica e tossicologica negativa**

In Europa 300 000 persone sono colpite ogni anno da un arresto cardiaco extraospedaliero

Età pediatrica	5-6° decade	8° decade
1/100.000 persone-anno	50/100.000 persone-anno	200/100.000 persone-anno

In Italia si registrano circa 1.000 decessi annui di persone under 35 per morte cardiaca improvvisa, (Osservatorio Malattie Rare, 11 Luglio 2023)





Tra le patologie cardiache, diagnosticate e non, associate a morte cardiaca improvvisa nei giovani predominano le anomalie genetiche

## Anomalie strutturali

- cardiomiopatie (12-52%),
- miocarditi (3-12%),
- malattie valvolari (1-11%),
- malattia aterosclerotica coronarica precoce (2-25%),
- anomalie delle coronarie (2-19%),
- dissezione/anomalie dell'aorta (2-5%) e altre cause strutturali (8-14%).

## Anomalie elettriche

- **Sindrome Del QT lungo**
- Sindrome da Wolff Parkison White
- WPW
- **Tachicardia polimorfa catecolaminergica**
- Pattern/sindrome di Brugada
- QTc corto
- Aritmie post correzione di CC

## Advances in the prevention of sudden cardiac death in the young

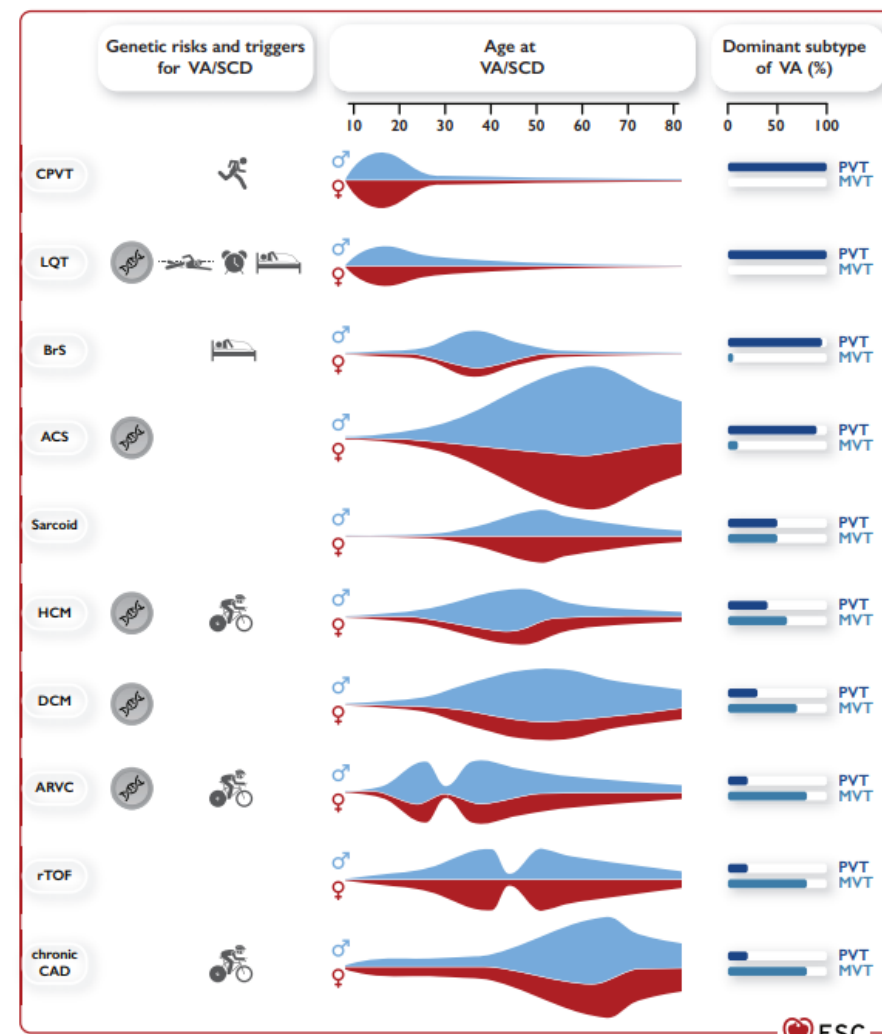
[2009] 3(2) 145-155

Therapeutic Advances in Cardiovascular Disease

Linee Guida ESC 2022

presenta la distribuzione per:

1. Età
2. presentazione con aritmie ventricolari e morte cardiaca improvvisa
3. sottotipi di aritmia dominanti
4. fattori scatenanti
5. fattori genetici
6. sesso associati a un aumento del rischio di aritmie ventricolari in selezionate cardiopatie elettriche e strutturali



**Figure 1** Central figure. Genetic risk for VA/SCD, typical triggers for VA/SCD, age at presentation with VA/SCD, sex predominance, and (PVT/VF vs. MVT) in different diseases associated with VA/SCD. ACS, acute coronary syndrome; ARVC, arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy; BrS, Brugada syndrome; CAD, coronary artery disease; CPVT, catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia; DCM, dilated cardiomyopathy; HCM, hypertrophic cardiomyopathy; LQT, long QT syndrome; MVT, monomorphic ventricular tachycardia; PVT, polymorphic ventricular tachycardia; rTOF, repaired tetralogy of Fallot; SCD, sudden cardiac death; VA, ventricular arrhythmia; VF, ventricular fibrillation.

Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

24/25 OTTOBRE 2025  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

## simposio di cardiologia: attraversando il bardo

Dr Agata Privitera

“La morte improvvisa”

Sindrome del QT Lungo  
in Età Pediatrica

Le ragioni della vita e della morte...

Responsabile Scientifico  
Dott. Luigi Scarnato

Cardiologia Pediatrica Policlinico CT  
...tra musica, scienza e filosofia

Presidente Onorario  
Prof. Carlo Pappone





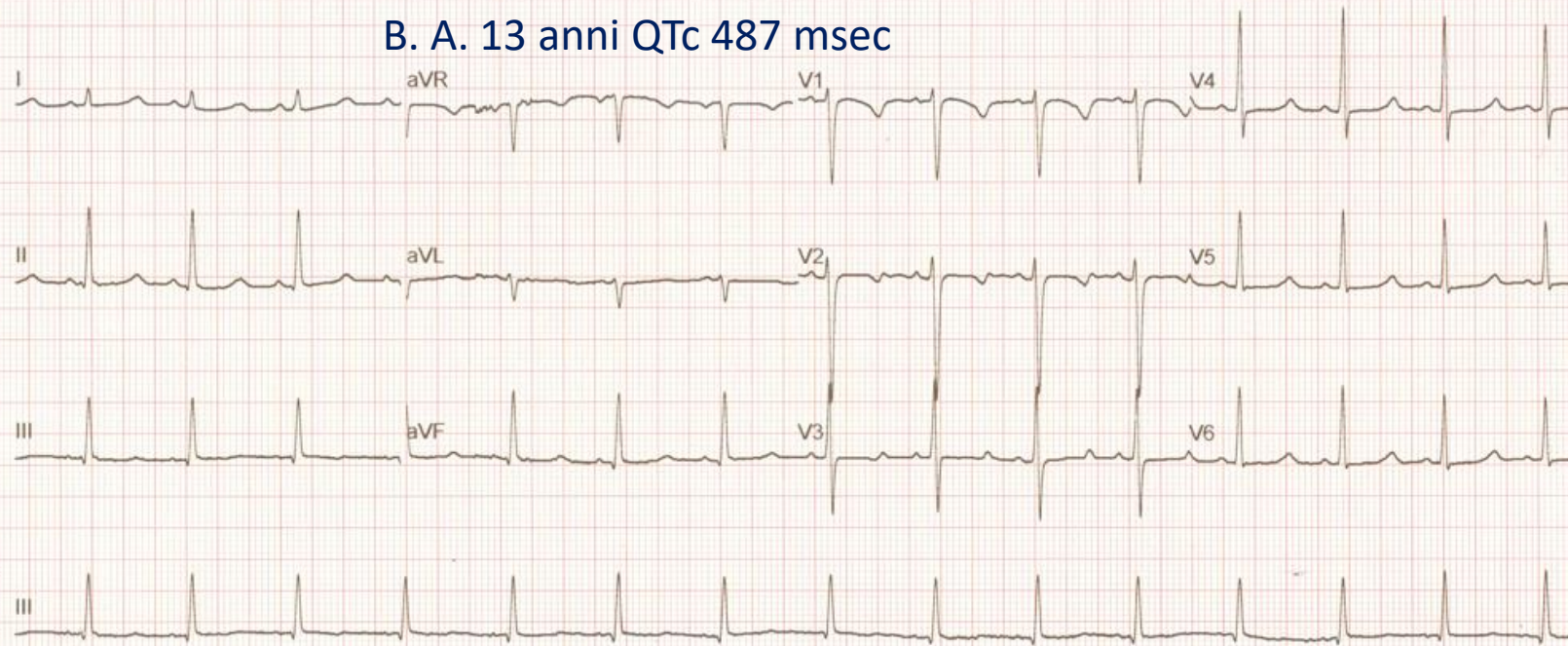
# Sindrome del QT lungo (LQTS)



## LQTS

Prevalenza stimata all'ECG di superficie 1:2000-2500 nati vivi sani

B. A. 13 anni QTc 487 msec



GE MAC2000 1.1 12SL™ v241 25 mm/s 10 mm/mV SAD 0.56-20 Hz 50 Hz 4x2.5x3\_25\_R1 Non confrmt 1/1

Si manifesta in età pediatrica e rappresenta una delle principali cause di morte improvvisa al di sotto dei 20 anni

In età pediatrica 5-10% inviati ad autopsia; stimata 12-15% arresto rianimato, più frequente tra gli 11-12 anni

Morte Improvvisa nel lattante stimata 10%, con un picco più alto tra i 6-11 settimane

(il QT aumenta nei primi mesi con successivo accorciamento)

il 20-25% dei pazienti con LQTS confermata geneticamente può avere un QTc nel range normale. Arresto cardiaco interrotto o Morte cardiaca improvvisa è:

inferiore rispetto ai pazienti con intervalli QTc prolungati (4% vs. 15%) ma superiore rispetto ai sani

Genotipi LQTS1 rischio aumentato di 10 Genotipo LQTS3 8 volte rispetto al Genotipo LQTS2 eventi letali principalmente dopo i 10 anni di età

1% al 10% della popolazione generale può avere un intervallo QTc >450 ms

Review

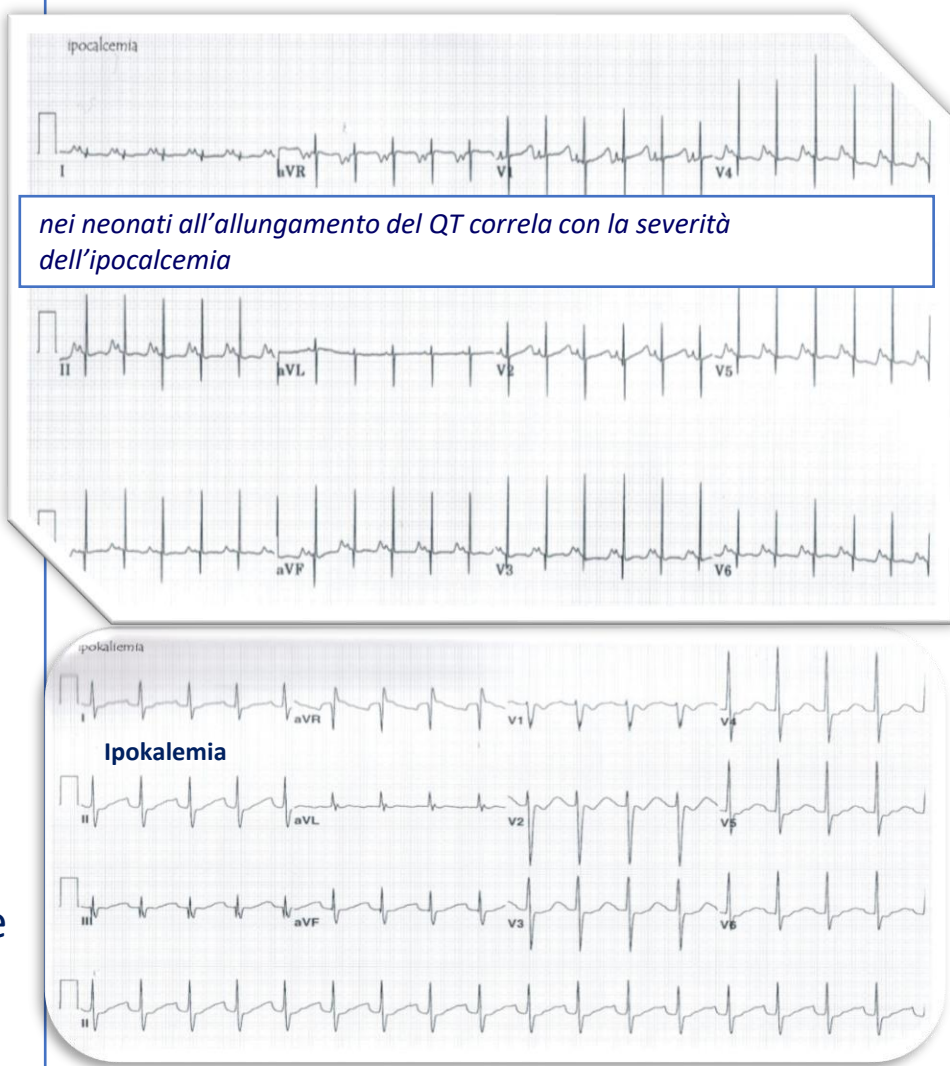
**Congenital Long QT Syndrome in Children and Adolescents: A General Overview**

Children 2024, 11, 582. <https://doi.org/10.3390/children11050582>

# QT Lungo: cause secondarie



- Disturbi elettrolitici:
  - ipocalcemia (< 7.5 mg/dl) prolungamento del tratto ST
  - ipopotassiemia e ipomagnesemia
    - riducono l'ampiezza dell'onda T e aumentano quella dell'onda U
- Anomalie del sistema nervoso centrale possono provocare
  - QT prolungato e inversione dell'onda T
- Alcuni farmaci: [www.qtdrugs.org](http://www.qtdrugs.org); [www.crediblemeds.org](http://www.crediblemeds.org)
  - antibiotici (macrolidi come spiramicina, eritromicina, claritromicina)
  - procinetici come la cisapride
- Neonati nati da madri con malattie autoimmuni
  - con anticorpi positive agli anti-Ro/SSA possono presentare
    - prolungamento dell'intervallo QT (con valori > 500 ms), transitorio e che scompare dal sesto mese di vita, in concomitanza con la scomparsa degli anticorpi anti-Ro/SSA





# Diagnosi LQTS ECG grafico

**Tabella 10.** Score modificato per la diagnosi di sindrome del QT lungo.

punteggio di Schwartz modificato

Reperti			Punteggio
ECG	QTc	≥480 ms	3.5
		460-479 ms	2
		450-459 ms (nei maschi)	1
		≥480 ms a 4 min di recupero al test da sforzo	1
	Torsioni di punta		2
	Alternanza dell'onda T		1
	Onda T "notched" in 3 derivazioni		1
	Bassa frequenza cardiaca in rapporto all'età		0.5
Storia clinica	Sincope	Da stress	2
		Non da stress	1
Storia familiare	Familiari con LQTS accertata		1
	SCD inspiegata prima dei 30 anni in parente di primo grado		0.5
Reperto genetico	Mutazione patogena		3.5

ECG, elettrocardiogramma; LQTS, sindrome del QT lungo; SCD, morte cardiaca improvvisa.  
La diagnosi di LQTS viene posta a fronte di uno score >3.

QTc ≥ 480 msec, con o senza sintomi

In caso di mutazione patogena, la diagnosi è indipendente dalla durata del QT

Punteggio di rischio LQTS ≥ 3.5

nuovo algoritmo proposto  
dalla Heart Rhythm  
Society/European Heart  
Rhythm Association/Asia  
Pacific Heart Rhythm Society  
nel loro documento di  
consenso del 2013.  
confermati nelle Linee Guida  
ESC 2022

JACC: CLINICAL ELECTROPHYSIOLOGY VOL. 8, NO. 5, 2022  
Krahn et al  
MAY 2022:687-706  
Congenital Long QT Syndrome

specificità del 99%,  
sensibilità tra il 19% - 36%  
per la diagnosi della LQTS

Utile lo screenig ECGrafico  
familiare  
Utile lo studio genetico

Simposio di cardiologia: Attraversando il BARDÒ

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

Le prime tre varianti: LQT1; LQT2; LQT3 che coinvolgono rispettivamente i geni KCNQ1, KCNH2 e SCN5A; costituiscono il 90% circa di tutti i casi di LQTS con analisi genetica positiva e rappresentano circa l'80% del totale delle diagnosi

LQT1 l'intervallo QT non si accorcia in modo appropriato durante la tachicardia



# Sindrome del QT lungo (LQTS)

## Sintomatologia

**Sincope  
ricorrente  
per aritmia**

LQT1: Stress emotivo o esercizio fisico (il QT aumenta con l'aumento del tono adrenergico, il nuoto come stimolo, per l'effetto vagotonico causato dal contatto dell'acqua fredda con il viso)

LQT2: Stress emotivo o stimoli uditivi improvvisi, nelle donne durante la gravidanza, e soprattutto nel primo anno post-partum

LQT3: Stress Emotivo o riposo/sonno

**Convulsioni**

Sovrapposizione tra LQTS e epilessia, LQT2 variante KCNH2 (disturbo dell'omeostasi del potassio nell'ippocampo)

**Aritmie atriali**

**Arresto cardiaco rianimato** Torsione di punta

**Arresto Cardiaco** Tachicardia Ventricolare

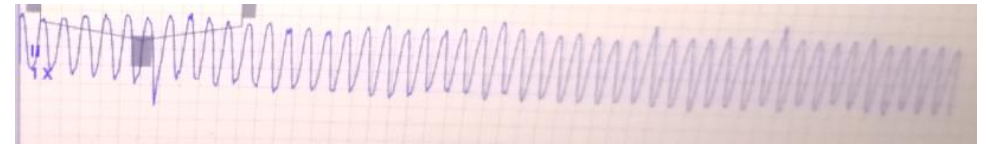
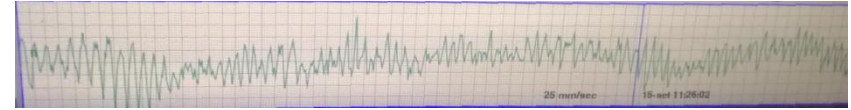
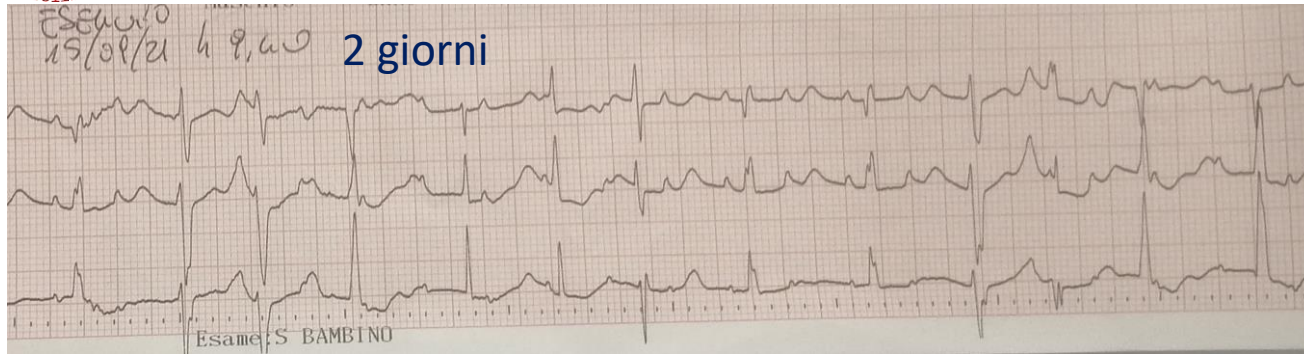
Fibrillazione ventricolare

FC 88 bpm, QTc 634 msec

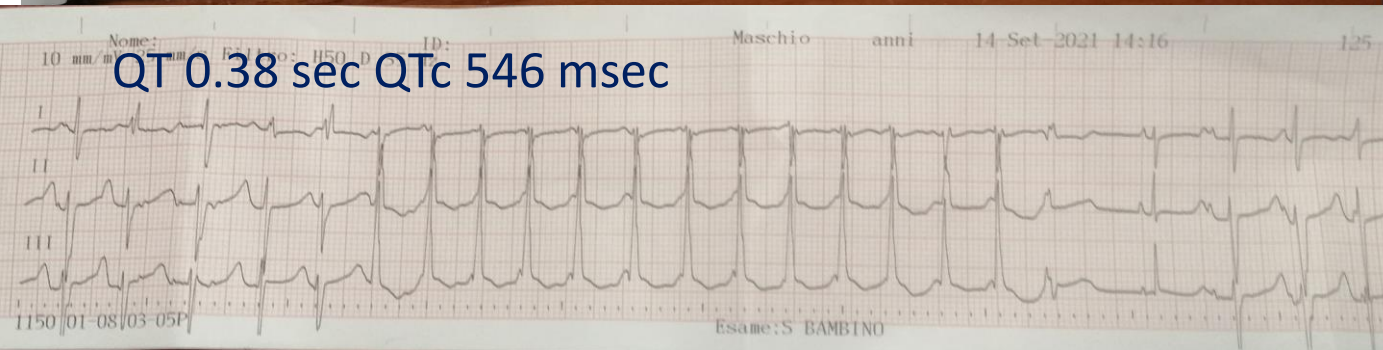
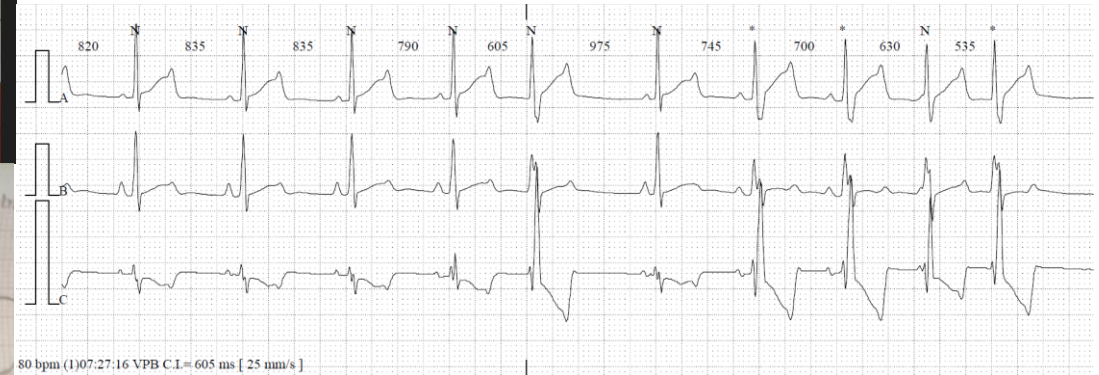
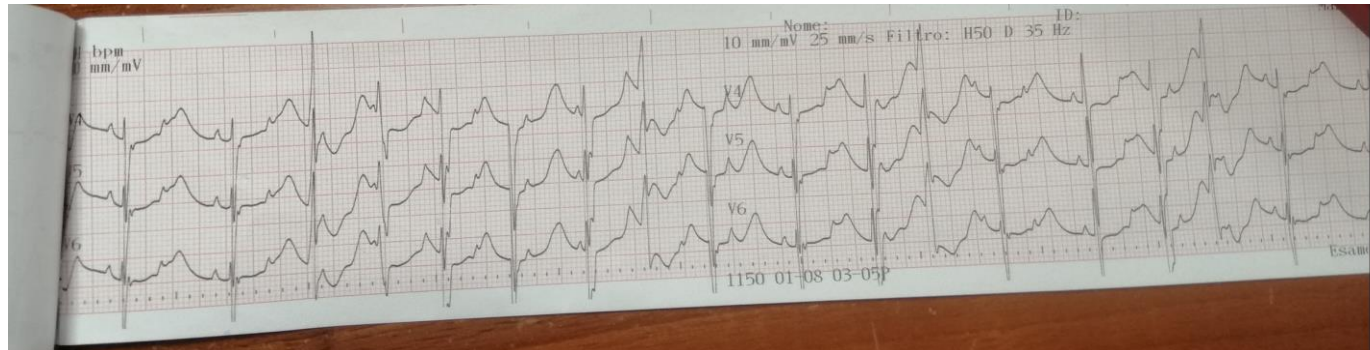


# QT lungo

Mutazione genetica a carico del Gene SCN5A c.482C>G  
 (p.Phe1594Leu) classificata come VoUS variante di incerto significato



QTC > 500 msec è associato a rischio  
 significativo in particolare di torsione di punta



Simposio di cardiologia: **A**ttaversando il **B**ARDO



# Stratificazione del rischio (869 pazienti)

## Età e genotipo

- Maggiore: bambini LQTS1, Pubertà LQTS2, LQTS3; maschio per LQTI, Femmina per LQTS3, per LQTS2 nel periodo postpartum (fino a 12 mesi), in particolare per le donne con LQTS2 minore età adulta > 60 anni
- Sindrome di Jervell e Lange-Nielsene la sindrome di Timothy (LQTS8) e QTC > 500 msec rappresentano sottotipi più maligni

## Sesso

- Prima della pubertà, gli uomini > donne;
- Uguale tra i 13-18 anni
- Maggiore nelle donne tra i 20 e i 60 anni

## Alterazioni dell'onda T

- Onde T ampie, bifasiche, a dentatura presenza di alternanze dell'onda T battito per battito

QTc  $\geq$  500 ms hanno da 2 a 3 volte più probabilità di sperimentare CE o SAE rispetto ai pazienti con LQTS con intervallo QTc < 500 ms

- QTc  $\geq$  500 ms identifica i pazienti ad alto rischio: incidenza dall'1,9% al 2,1%/anno di CE e dallo 0,5% al 1,3%/anno di SAE
- QTc < 500 ms hanno un'incidenza di SAE 0,2% - 0,4%/anno
- QTc < 460 ms sono a rischio molto basso di SAE, < 0,1%/anno

Genotipo ed incidenza annua di SAE, CE e Morte Improvvisa sino all'età di 40 anni

- LQT1 SAE tra 0,2% - 0,5%, CE tra 0,8% - 1,1%, MI tra 1-19 anni
- LQT2 SAE tra 0,3% - 0,7%, CE tra 0,8% - 1,8%, MI tra 30-39 anni
- LQT3 SAE tra 0,3% - 1,1%, CE tra 0,5% - 1,5%, MI tra 15-19 anni

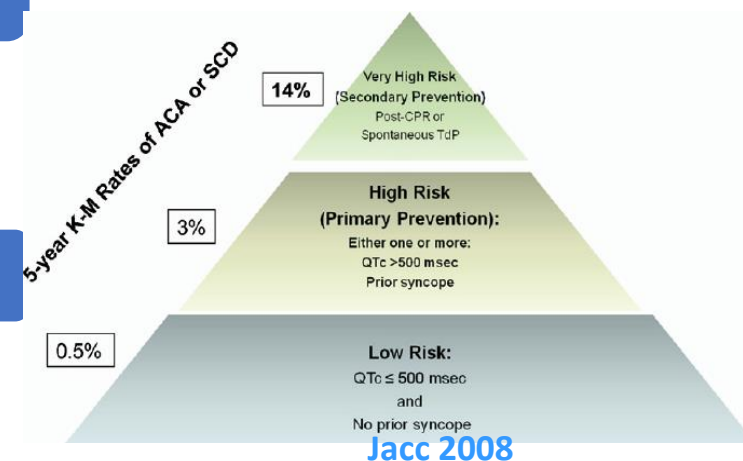
Rating	1-15 yrs	Adult Male	Adult Female
Normal	<440	<430	<450
Borderline	440-460	430-450	450-470
Prolonged	>460	>450	>470

Nei pazienti con LQTS asintomatica con un profilo ad alto rischio (in base al sistema 1-2-3 LQTS Risk), in aggiunta alla terapia medica genotipo-specifica (con mexiletina nei pazienti con LQTS3), può essere preso in considerazione l'impianto di ICD<sup>82,940,947,948</sup>.

IIb

B

soglia per l'impianto di ICD è un rischio a 5 anni  $\geq$  5% secondo il modello di rischio 1-2-3-LQTS. L'uso di questa soglia porterebbe a Impianto di ICD nel 70% dei pazienti con LAE (ovvero potenzialmente salvati) a scapito dell'impianto di ICD nel 13% dei pazienti senza LAE (ovvero ICD inutile)



# Sindrome del QT lungo Terapia

Misure di carattere generale: limitare l'attività fisica e fattori scatenanti genotipo specifici, evitare ipokalemia e farmaci che aumentano il QT ([www.qtdrugs.org](http://www.qtdrugs.org); [www.crediblemeds.org](http://www.crediblemeds.org)) in presenza di diagnosi clinica o genetica

## Beta-Bloccanti

(propranololo 2-3 mg/kg/die, Nadololo 1-1.5 mg/kg/die)

Raccomandazione in classe 1: dopo arresto cardiaco rianimato, sincope prima del trattamento, prolungamento del QTc  $\geq 480$  msec in asintomatici

Raccomandazione in classe IIa B in pz con mutazione patogena senza prolungamento del QTc

*N.B. In terapia Rischio morte ridotto dal 60% a < 2% anno nei 10 anni successivi al primo episodio aritmico*

LQT1  
KCNQ1

LQT2  
KCNH2

LQT3  
SCN5A

Maggiore risposta alla terapia beta bloccante

In aggiunta Mexiletina in alcuni casi sintomatico o con QTc > 500 ms e/o  
Integrazione di potassio

In aggiunta Mexiletina (raccomandazione in classe IC)  
Utile in alcuni sottotipi (si deve ottenere dopo test orale un accorciamento di 40 ms prima di prescrivere)

ICD

Denervazione Cardiaca simpatica sinistra  
rimozione dei primi 3-4 gangli toracici

Prevenzione Secondaria classe I

In prevenzione primaria

In soggetti che presentano aritmie nonostante terapia massimale ed ICD rifiutata o controindicata

In soggetti con ICD con frequenti shock appropriati

Soggetti con precedente arresto cardiaco  
Classe I B

Sintomatici in terapia classe I C

In soggetti con pregressa sincope o tachicardia ventricolare  
classe IIa C

In pazienti asintomatici con LQTS classificati ad alto rischio in base al modello 1-2-3 QTC risk  
classe II b B



Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

24/25 OTTOBRE 2025  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

## simposio di cardiologia: attraversando il bardo

Dr Agata Privitera

“La morte improvvisa” Tachicardia Polimorfa  
Catecolaminergica

Le ragioni della vita e della morte...

Responsabile Scientifico  
Dott. Luigi Scarnato

Cardiologia Pediatrica Policlinico CT

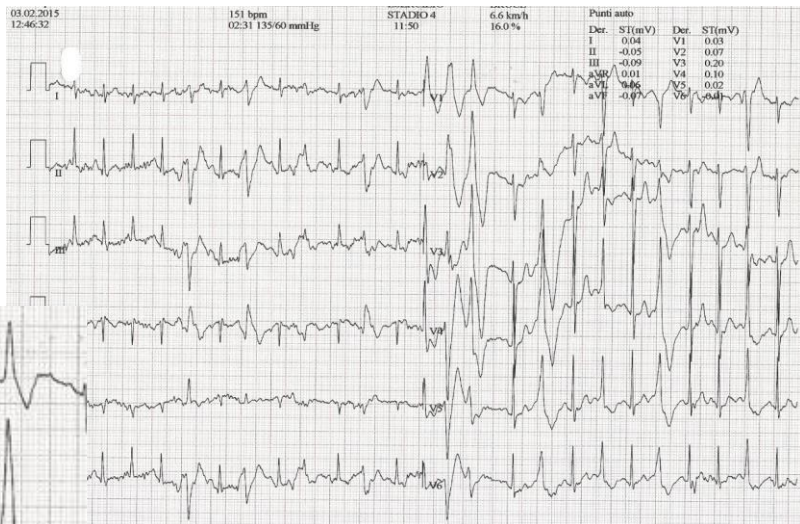
...tra musica, scienza e filosofia

Presidente Onorario  
Prof. Carlo Pappone





# Tachicardia Polimorfa Catecolaminergica (CPVT)



Il disturbo elettrico  
 cardiaco è in genere  
 riproducibile alla  
 frequenza di 120-130 bpm

La CPVT è caratterizzata da TV bidirezionale o polimorfa indotta dalle catecolamine in cuori normali,

prevalenza stimata di 1 su 10 000

Geneticamente trasmessa:

Carattere dominante, mutazioni del gene che codifica per il recettore cardiaco della rianodina (RYR2)

Carattere recessivo, mutazioni del gene che codifica per la calsequestrina cardiaca (CASQ2)

La sintomatologia si verifica generalmente nella prima decade di vita, indotte da:

attività fisica

stress emotivo

Il test da sforzo rappresenta il test diagnostico più importante, in quanto permette porre il sospetto e di differenziare la TV bidirezionale da quella polimorfa

ECG Holter per valutare aritmie da stress emotivo



# Tachicardia Polimorfa Catecolaminergica (CPVT)

Restrizione dell'attività fisica ed esposizione ad ambienti stressanti, terapia con Beta Bloccanti :

(Propranololo 2-3 mg/kg/die o Nadololo 1-1.5 mg/kg/die)

Sintomatici Classe I

Aritmie non documentate ma genotipo positivi (classe IIa)



Aritmie nonostante terapia con beta bloccanti in circa in 40% dei soggetti

Flecainide classe IIa



ICD

Prevenzione Primaria in soggetti con aritmie in terapia massimale classe IIa

Prevenzione secondaria in associazione ai beta-bloccanti in soggetti con precedente arresto cardiaco classe I o soggetti con sincope e tachicardia ventricolare classe IIa



La Denervazione cardiaca simpatica LCSD (classe IIa)

Soggetti che presentano aritmie nonostante terapia con beta-bloccanti o quanto terapia non tollerata

Pz con precedente arresto cardiaco con ICD e terapia massimale che presentano Sincope e TV documentata

# Tachicardia Polimorfa Catecolaminergica (CPVT)

Tuttavia, la maggior parte delle opzioni terapeutiche sopra menzionate protegge solo parzialmente dalle aritmie e ha scarse o nulle proprietà modificanti la malattia.

## La Terapia Genica come Futuro Standard Terapeutico

È stata approvata da parte della **Food and Drug Administration (FDA) statunitense**, l'avvio della sperimentazione clinica sull'uomo di una **terapia genica per la CPVT**. Gli studi clinici sull'uomo (fase 1) valuteranno la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia del trattamento, inizio previsto per fine 2025.

Questa terapia genica, denominata SGT-501, sviluppata da un team di ricerca italiano **Prof.ssa Silvia G. Priori** presso l'IRCCS Maugeri di Pavia, ora in collaborazione con un'azienda statunitense, la Solid Biosciences.

La malattia è causata da mutazioni nei geni *RYR2* e *CASQ2*, che portano a un'alterata gestione del calcio nelle cellule cardiache.

**La terapia SGT-501 agisce sul meccanismo molecolare alla base della CPVT, fruttando virus inattivati, consente aumentare l'espressione della proteina calsequestrina (*CASQ2*), che ha il compito di stabilizzare il flusso di ioni calcio nel cuore, riducendo così la frequenza e la gravità delle aritmie.**

La terapia genica potrebbe diventare il futuro standard terapeutico per la CPVT, che passerebbe dalla gestione del sintomo alla cura della malattia alla sua origine molecolare.



Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

**24 / 25** OTTOBRE **2025**  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

## simposio di cardiologia: attraversando il bardo

Dr Agata Privitera

**“La morte improvvisa”** e Sindrome di Brugada  
in Età Pediatrica

Le ragioni della vita e della morte...

Responsabile Scientifico  
Dott. Luigi Scarnato

Presidente Onorario  
Prof. Carlo Pappone

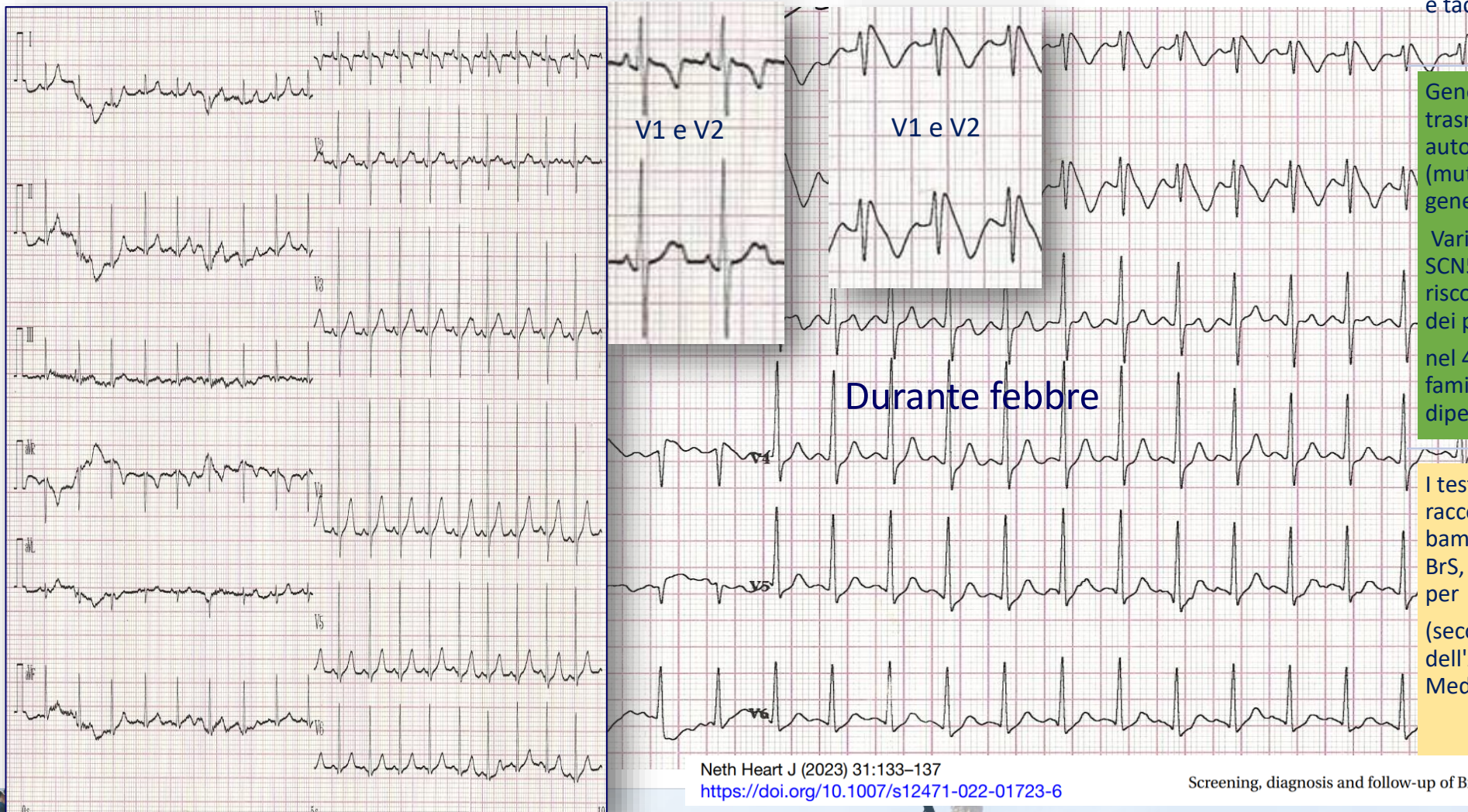
Cardiologia Pediatrica Policlinico CT  
...tra musica, scienza e filosofia





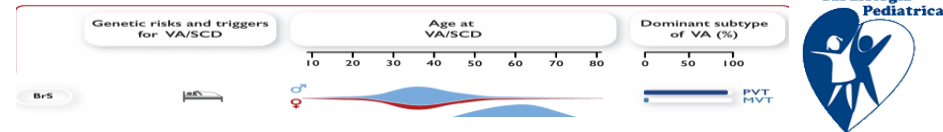
# Pattern di Brugada

Elevazione del punto J  $>2$  mV con sopralivellamento del tratto ST “a tenda” e inversione dell’onda T in almeno una derivazione pre cordiale destra, V1 o V2 a livello del secondo, terzo o quarto spazio intercostale



Neth Heart J (2023) 31:133–137  
<https://doi.org/10.1007/s12471-022-01723-6>

Screening, diagnosis and follow-up of Brugada syndrome in children



## BrS

rara sindrome aritmica che causa anomalie della conduzione, bradiaritmie e tachiaritmie

L'incidenza, varia da 1/1000-10.000 (più elevata nel Sud-Est asiatico)

Geneticamente trasmessa a carattere autosomico dominante (mutazione patogene del gene SCN5A)

Varianti patogene di SCN5A sono state riscontrate nel 15-20% dei pazienti con BrS e nel 40% dei casi di BrS familiare. La penetranza dipendente:

I test genetici raccomandati nei bambini con diagnosi di BrS, sono esclusivamente per la variante **SCN5A** (secondo le linee guida dell'American College of Medical Genetics 2021)

Età:  $>$  adulti  $41 \pm 15$

Sesso:  $>$ Uomini/donne

Incidenza eventi aritmici 0.5% anno nel sonno, riposo stati febbrili e colpo di calore

La prevalenza è bassa nei bambini

il rischio di sviluppare sintomi è maggiore, in presenza di febbre nel 50%

Nei probandi pediatrici I portatori della variante SCN5A sono il 47-67% (maggior legame ad eventi avversi)

Gli altri geni sono stati declassati a limitata evidenza di patogenicità

# Simposio di cardiologia: Attraversando il BARDO



## La Presentazione iniziale in età pediatrica dai Dati della letteratura

### 72% asintomatici

- Anamnesi Familiare 47%
- Elettrocardiogramma incidentale 25%

### 28% sintomatici

- Sincope 14%
- Aritmie 13%
- Morte improvvisa abortita 1%

62% di recidiva di aritmie ventricolare in chi si è presentava come morte improvvisa presentavano



## Incidenza di eventi aritmici:

Tachicardia Ventricolare sostenuta e fibrillazione ventricolare, Terapia con ICD appropriato o Morte Improvvisa

13.5% anno nei pz con storia di arresto cardiaco

3.2% anno nei pazienti con Sincope

**1% anno nei pz asintomatici**

JACC VOL. 71, NO. 2, 2018  
JANUARY 16, 2018:158-9

Aziz  
Pediatric Brugada Syndrome

Neth Heart J (2023) 31:133-137  
<https://doi.org/10.1007/s12471-022-01723-6>

Screening, diagnosis and follow-up of Brugada syndrome in children

Utili Holter ECG, test da sforzo  
 e loop recorder impiantabile  
 (ILR), in particolare per  
 valutare sintomi come sincope  
 e palpitazioni

ILR in pz sintomatici: sincope,  
 palpitazioni, epilessia, respiro agonico  
 notturno

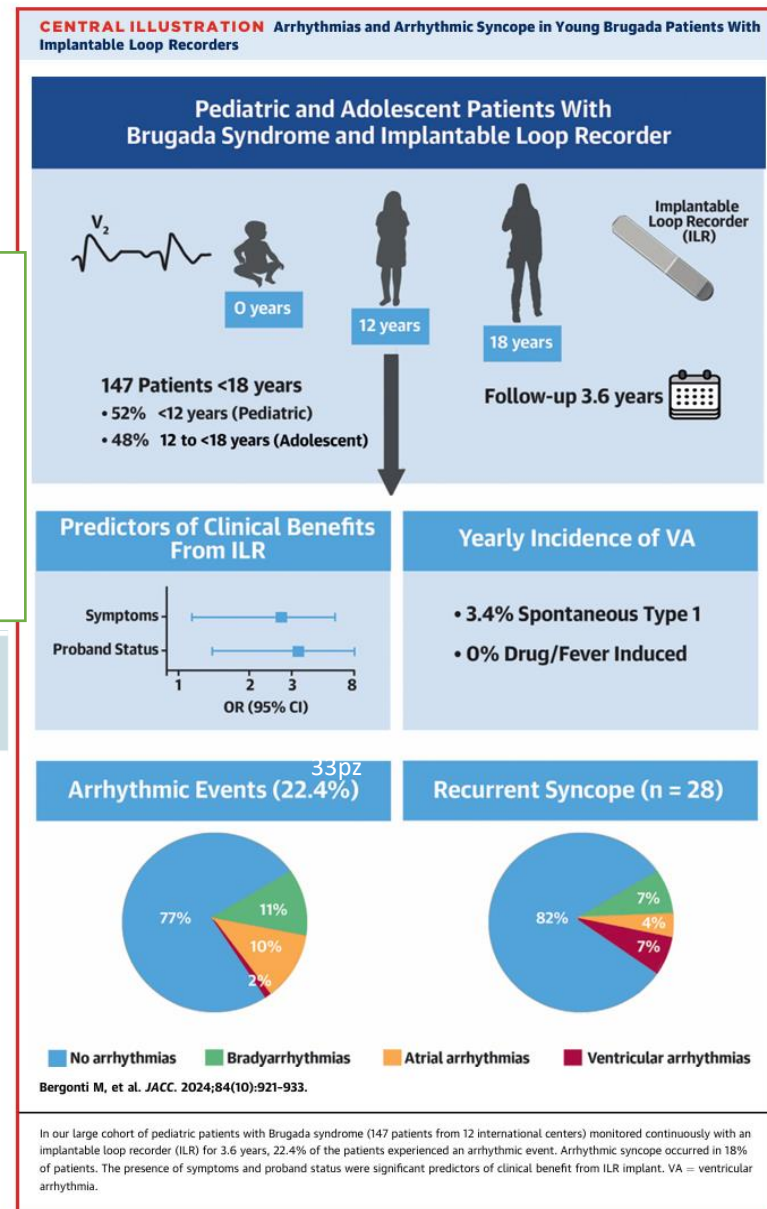
ILR in pz asintomatici: anamnesi  
 familiare per SCD, ECG tipo I spontaneo  
 e per volere dei familiari

L'impianto di loop recorder deve essere preso  
 in considerazione nei pazienti con BrS e  
 sincope inspiegata<sup>997,999</sup>.

Ila

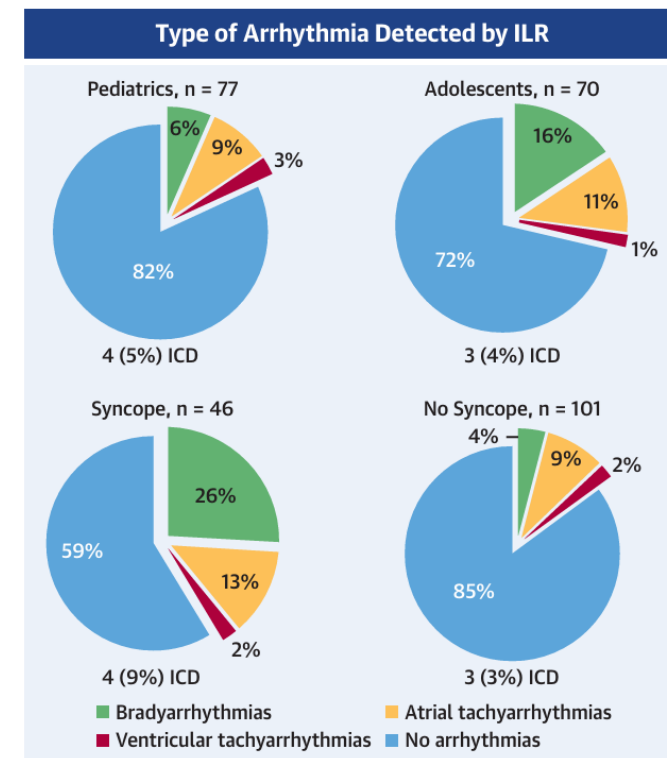
C

L'incidenza delle bradiaritmie e delle  
 tachiaritmie atriali è stata del 1/5  
 giovani pazienti con BrS, soprattutto  
 adolescenti con ECG di tipo 1 e con  
 storia di sincope



Rare le aritmie ventricolari (4 pazienti 2,8%)  
 Eesclusivamente in pazienti con ECG di tipo 1  
 spontaneo, confermando il basso rischio di aritmie  
 ventricolari tra i pazienti pediatrici con ECG di tipo 1 non  
 spontaneo e il 50% correlato a febbre

**FIGURE 1** Arrhythmias in Different Subgroups

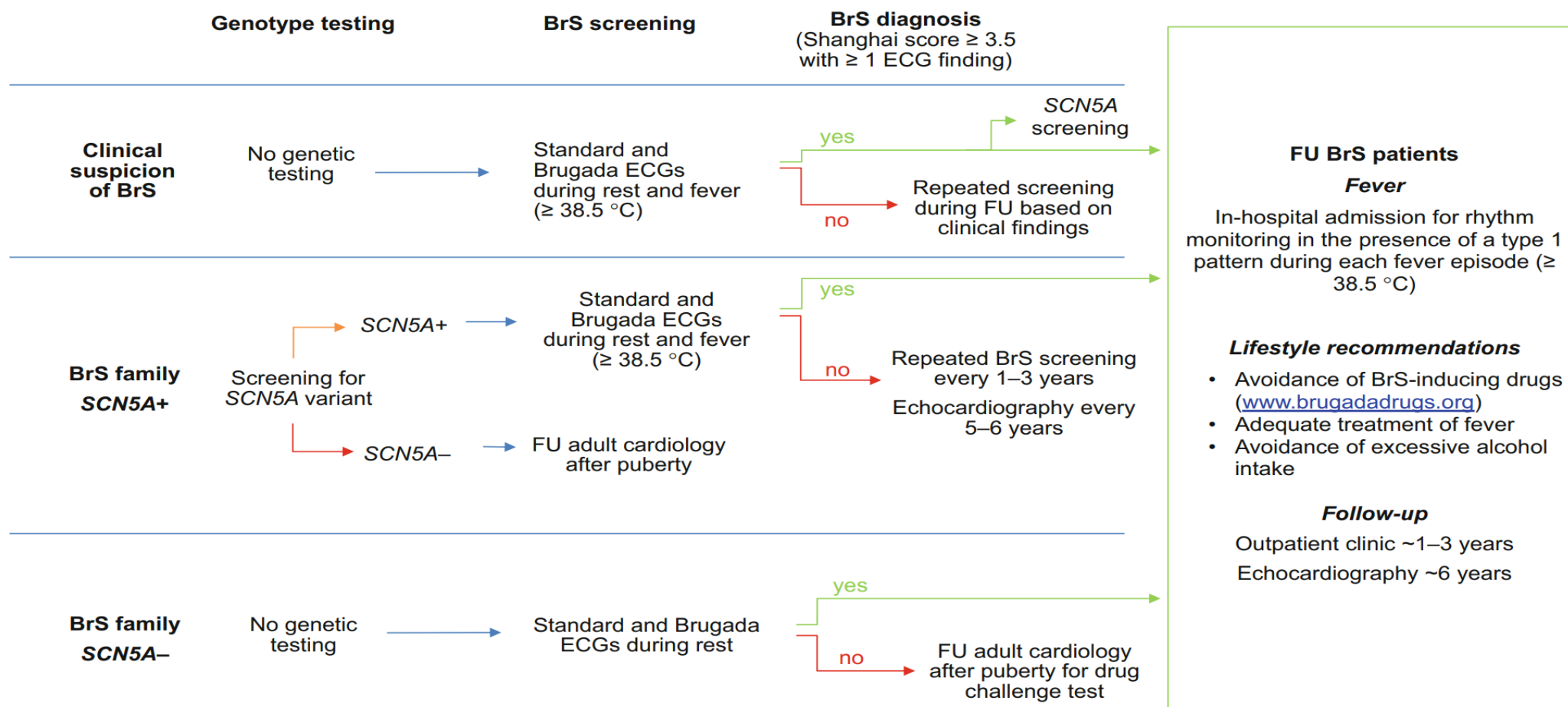


Type of arrhythmia detected at implantable loop recorder (ILR) monitoring, stratified according to the symptom status and age at baseline.  
 ICD = implantable cardioverter-defibrillator.



# Flowchart per diagnosi e follow-up di Sindrome Brugada in età pediatrica

Screening, diagnosis and follow-up of Brugada syndrome in children



**Fig. 1** Flowchart for diagnosis and follow-up of Brugada syndrome (BrS) in children. A Brugada electrocardiogram (ECG) is an ECG recording for which the right precordial leads are positioned higher. FU follow-up

# Shanghai Score System for Diagnosis of Brugada Syndrome

La BrS viene diagnosticata nei pazienti:

1. con un pattern (ECG) di tipo 1 spontaneo
2. con un punteggio di Shanghai  $\geq 3.5$ , incluso  $\geq 1$  reperto ECG

JACC: CLINICAL ELECTROPHYSIOLOGY

© 2018 BY THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY FOUNDATION

PUBLISHED BY ELSEVIER

Diagnosi		
Si raccomanda che la diagnosi di BrS sia posta nei pazienti che non presentano altre patologie cardiache ma nei quali si riscontra un pattern ECG di BrS di tipo 1 spontaneo <sup>974-976</sup> .	I	C
Si raccomanda che la diagnosi di BrS sia posta nei pazienti sopravvissuti ad un arresto cardiaco dovuto a FV o TVP che non presentano altre patologie cardiache ma nei quali si riscontra un pattern ECG di BrS di tipo 1 indotto dall'esposizione a farmaci bloccanti i canali del sodio o da uno stato febbrile <sup>135,136,975,981,982</sup> .	I	C
La diagnosi di BrS deve essere presa in considerazione nei pazienti che non presentano altre patologie cardiache ma nei quali si riscontra un pattern ECG di BrS di tipo 1 non spontaneo ed almeno una delle seguenti condizioni: <ul style="list-style-type: none"> <li>• sincope aritmica o respiro agonico notturno</li> <li>• anamnesi familiare di BrS</li> <li>• anamnesi familiare di morte improvvisa (&lt;45 anni) con esame autoptico negativo e circostanze sospette per BrS.</li> </ul>	IIa	C

**Table 1** Shanghai Score System for diagnosing BrS<sup>a</sup>

Factor	Points
<b>ECG (12-lead/ambulatory)<sup>b</sup></b>	
Spontaneous type 1 Brugada pattern on standard or Brugada ECG	3.5
Fever-induced type 1 Brugada pattern on standard or Brugada ECG	3
Type 2 or 3 Brugada ECG pattern that converts with sodium channel-blocking drug challenge	2
<b>Clinical history<sup>a</sup></b>	
Unexplained cardiac arrest or documented ventricular fibrillation/polymorphic ventricular tachycardia	3
Nocturnal agonal respirations	2
Suspected arrhythmic syncope	2
Syncope of unclear mechanism or unclear aetiology	1
Atrial flutter or fibrillation in patients < 30 years without alternative aetiology	0.5
<b>Family history<sup>a</sup></b>	
First- or second-degree relative with definite BrS	2
Suspicious SCD (during fever, at night, or when taking Brugada-aggravating drugs) in a first- or second-degree relative	1
Unexplained SCD < 45 years in a first- or second-degree relative with negative autopsy	0.5
<b>Genetic test result</b>	
Probable pathogenic mutation in BrS susceptibility gene	0.5
<b>Total score (requires <math>\geq 1</math> ECG finding)</b>	
$\geq 3.5$ points	Probable or definite BrS
2–3 points	Possible BrS
< 2 points	Non-diagnostic
BrS Brugada syndrome, ECG electrocardiogram, SCD sudden cardiac death	
<sup>a</sup> This table was adapted from an original table as reported by Antzelevitch et al. [4]	
<sup>b</sup> Only award points once for highest score within each category	

Test di provocazione farmacologica con blocco dei canali del sodio , **NON RACCOMANDATO**, in età pediatrica, prima della pubertà, poiché ha mostrato un basso valore predittivo negativo

Solo il 20-24% dei bambini con sospetta BrS sviluppa un quadro di tipo 1  
Lo stesso test può diventare positivo dopo la pubertà

3-7% presenta aritmie ventricolari potenzialmente letali provocati dal test

Neth Heart J (2023) 31:133–137  
<https://doi.org/10.1007/s12471-022-01723-6>

Screening, diagnosis and follow-up of Brugada syndrome in children

Basso rischio: < 4; Alto rischio: > 6.5; Rischio dubbio (zona grigia): 4-6.5.

Simposio di cardiologia: Attraversando il BARDÒ



## Sindrome di Brugada Terapia

Evitare Farmaci che possono indurre il pattern Brugada [www.brugadadrugs.it](http://www.brugadadrugs.it),  
trattare stati febbrili con antipiretici

Le aritmie  
ventricolari  
o le  
tempeste  
elettriche

Le  
tachicardie  
ventricolari  
monomorfe  
durante  
febbre

amiodarone e  
lidocain, a  
raccomandati  
nei protocolli  
avanzati di  
supporto vitale  
pediatrico

La Chinidina  
può essere  
presa in  
considerazione  
nei pazienti  
altamente  
sintomatici,

Ablazione  
regione  
epicardica  
RVOT

ICD

vengono  
trattate con  
infusione di  
Isoproteren  
olo classe IIa

possono  
essere  
trattate con  
un beta-  
bloccante

Sono  
Controindica  
ti nella  
Sindrome di  
Brugada

Evidenze nei  
bambini  
limitate

In caso di  
shock  
ripetuti  
appropriati  
Effetti a  
breve e  
lungo  
termine  
sconosciuti  
nei bambini

classe I C  
Prevenzione  
secondaria:  
1.sopravvissuti  
ad Arresto  
Cardiaco,  
2.Tachicardia  
ventricolare  
documentata

classe IIA C:  
Pattern ECG  
tipo 1  
spontaneo  
e storia di  
sincope  
aritmica

FV  
recidivante  
nel 48% a  
dieci anni

rischio eventi  
aritmici 4 volte più  
elevato rispetto  
agli asintomatici

Raccomandazioni	Classe <sup>a</sup>	Livello <sup>b</sup>
<b>Raccomandazioni generali</b>		
Nei pazienti con BrS si raccomanda di: (a) Evitare i farmaci che possono indurre sopraslivellamento del tratto ST nelle derivazioni precordiali destre ( <a href="http://www.brugadadrugs.org">http://www.brugadadrugs.org</a> ) (b) Evitare l'assunzione di cocaina e cannabis o l'abuso di bevande alcoliche (c) Trattare gli stati febbrili con antipiretici.	I	C
L'impianto di ICD è raccomandato nei pazienti con BrS che: (a) Sono sopravvissuti ad arresto cardiaco rianimato e/o (b) Presentano TV sostenuta spontanea documentata <sup>980,990-992</sup> .	I	C
L'impianto di ICD deve essere preso in considerazione nei pazienti con pattern ECG di BrS di tipo 1 spontaneo e storia di sincope aritmica <sup>990,992,996</sup> .	IIa	C
L'infusione di isoproterenolo deve essere presa in considerazione nei pazienti con BrS che manifestano episodi di storm aritmico <sup>1008</sup> .	IIa	C
La chinidina deve essere presa in considerazione nei pazienti con BrS che potrebbero beneficiare della terapia con ICD ma presentano controindicazioni all'impianto o rifiutano l'intervento o che ricevono ripetuti shock erogati dall'ICD <sup>922,1006,1007</sup> .	IIa	C
L'ablazione transcateretere mirata al trattamento dei PVC responsabili dell'aritmia e/o del substrato aritmico localizzato nella regione epicardica dell'RVOT deve essere presa in considerazione nei pazienti con BrS che ricevono ripetuti shock appropriati erogati dall'ICD refrattari alla terapia farmacologica <sup>1010-1015</sup> .	IIa	C

Restrizione all'attività fisica: sebbene non ci siano studi che colleghino direttamente l'esercizio fisico o l'allenamento sportivo agli eventi cardiaci e non ci sono ampi studi prospettici che valutino l'effetto dell'esercizio fisico e dello sport nella BrS.

**Si ipotizzare che un tono vagale predominante a riposo possano aumentare la suscettibilità di individui altamente allenati a sviluppare aritmie durante recupero o riposo**

Neth Heart J (2023) 31:133–137  
<https://doi.org/10.1007/s12471-022-01723-6>

Screening, diagnosis and follow-up of Brugada syndrome in children

Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

24/25 OTTOBRE 2025  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

## simposio di cardiologia: attraversando il bardo

Dr Agata Privitera

“La morte improvvisa” e Wolff Parkinson White  
in Età Pediatrica

Le ragioni della vita e della morte...

Responsabile Scientifico  
Dott. Luigi Scarnato

Presidente Onorario  
Prof. Carlo Pappone

Cardiologia Pediatrica Policlinico CT  
...tra musica, scienza e filosofia





# Wolff Parkison White (WPW)

WPW

**Definizione:**

PR corto, onda Delta, QRS largo  
Intermittente o Permanente

**Incidenza:**

1-3/1000  
5.5/100 tra i  
parenti di I grado

**Gradi di Preeccitazione:**

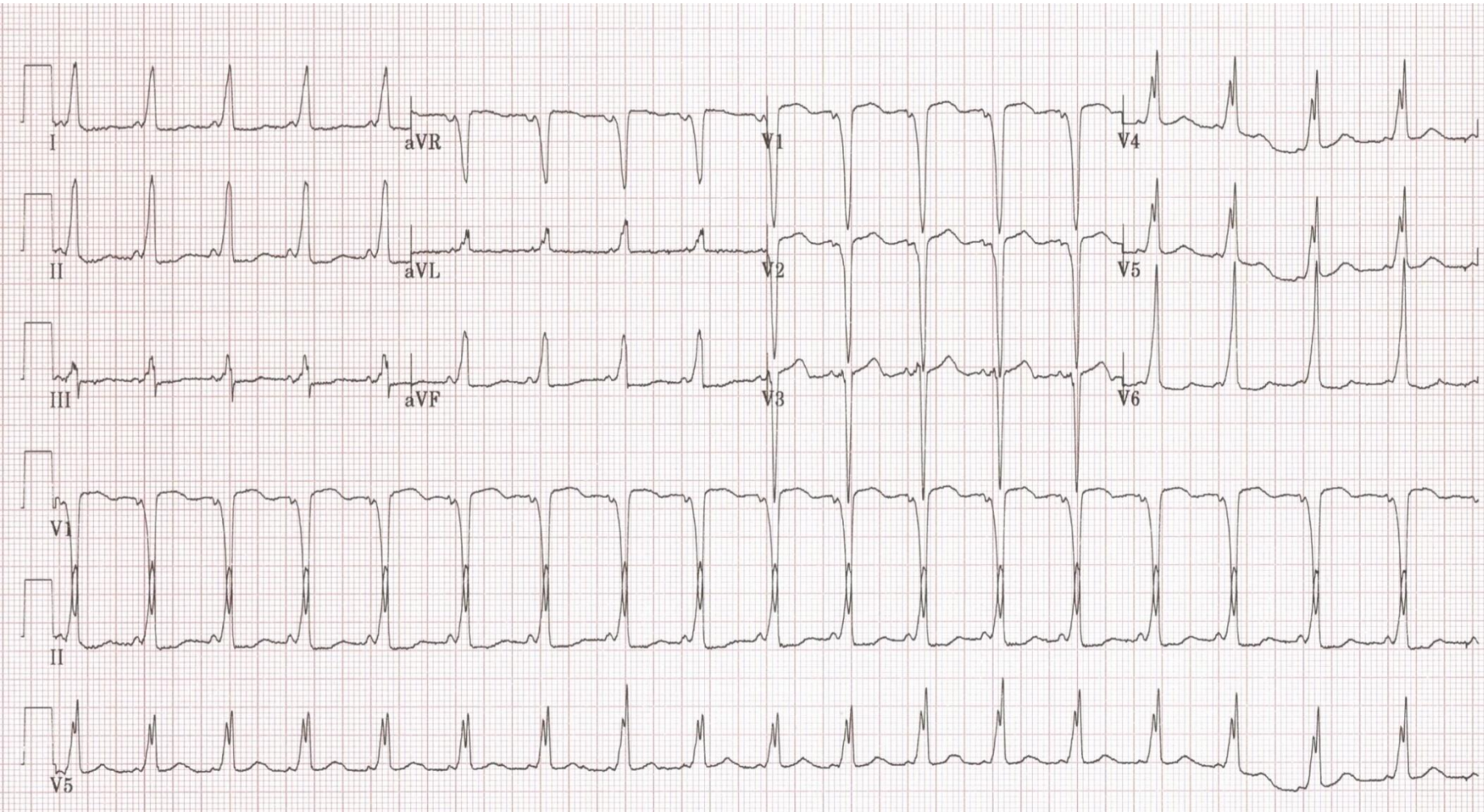
Sede del Fascio  
Proprietà di  
conduzione Nodo  
AV

**Incidenza a 5anni di perdita della conduzione anterograda dalla via anomala**

0-26% nei  
bambini e  
adolescenti

**Sintomatologia in età pediatrica**

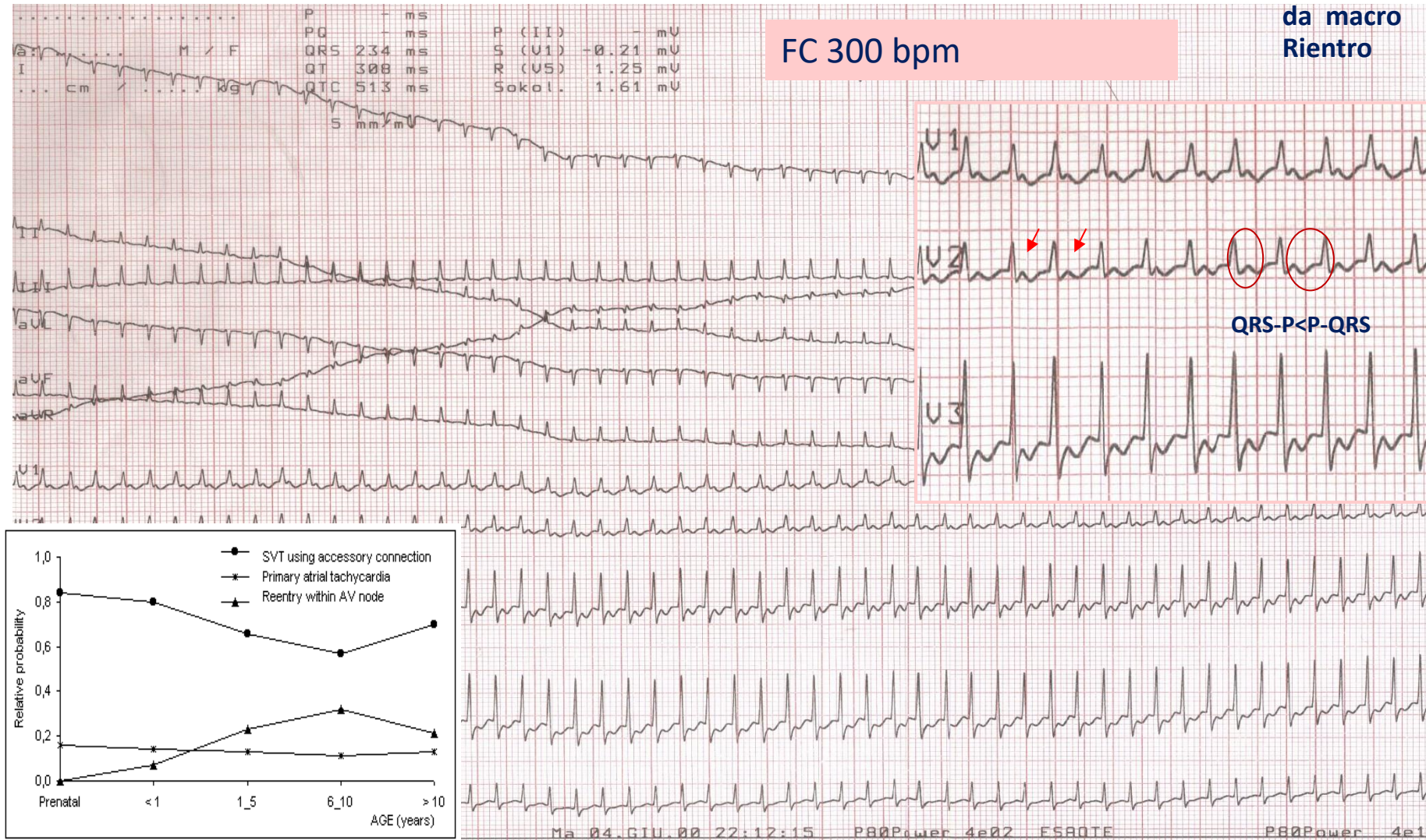
Il 65-90% è  
asintomatico  
MCI 0,0025 per  
paziente-anno, pari  
al 3% durante vita pz



Simposio di cardiologia: **A**traversando il **BARDO**



# Aritmie associate al WPW



**Ortodromica**

90% QRS stretto, RP e QRS costanti

20-30% di tutte le tachiaritmie atriali

la più frequente nel periodo neonatale e primi mesi di vita  
scompare nel 90% entro il primo anno di vita

**Antidromica**

*Nel 30-60% dei pazienti con AVRT antidromica spontanea, possono essere rilevati più PA (manifesti o nascosti), che potrebbero fungere da rientro retrogrado durante l'AVRT.*

3-8% QRS ampio completamente preecitato, QRS costanti, intervallo

RP difficile da valutare. L'onda P cade all'interno del complesso QRS



Via accessoria come fattore di disturbo

In presenza di AT focale, flutter atriale, FA, i complessi QRS possono essere a QRS stretto o preeccitati

La FA parossistica è riscontrata nel 50% dei pazienti con SWPW e potrebbe essere l'aritmia di presentazione in pazienti giovani senza cardiopatie strutturali

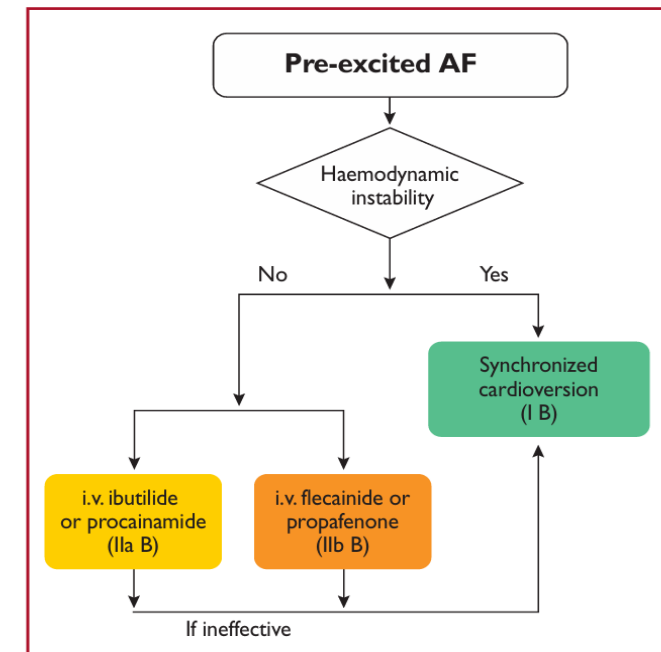
L'alta frequenza della tachicardia da rientro può potenzialmente dare origine alla FA

La FA in presenza di via accessoria con un breve periodo refrattario è un'aritmia potenzialmente fatale nei pazienti con sindrome di WPW, a causa della potenziale degenerazione in fibrillazione ventricolare (FV)

Si stima che il rischio di arresto cardiaco è del: 2,5 /1000 pz/anno La causa più frequente è una complicanza da una FA

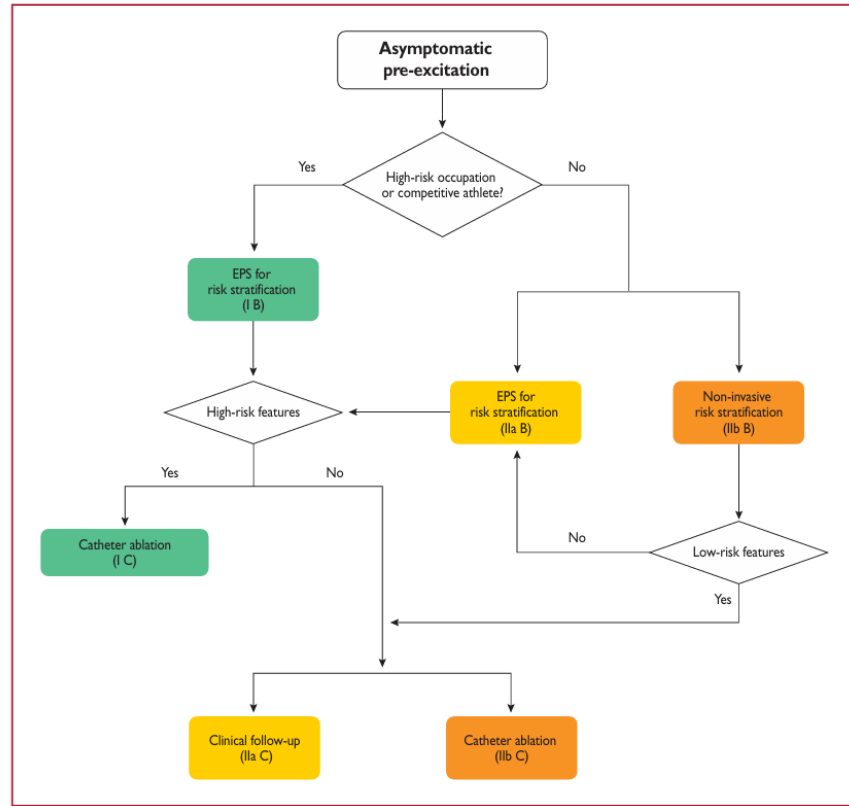
Munger et al. hanno riportato un'incidenza di MCI pari a 0,0025 per paziente-anno, pari al 3% dei pazienti durante la vita.

## Flow Chart Terapia Fibrillazione atriale



**Figure 20** Acute therapy of pre-excited atrial fibrillation. AF = atrial fibrillation; i.v. = intravenous.

# Stratificazione del Rischio, Terapia



**Figure 22** Risk stratification and therapy of patients with asymptomatic pre-excitation. High-risk features at electrophysiology study are shortest pre-excited RR interval during atrial fibrillation  $\leq 250$  ms, accessory pathway effective refractory period  $\leq 250$  ms, multiple accessory pathways, and inducible atrioventricular re-entrant tachycardia. Low-risk features at non-invasive risk stratification are induced or intermittent loss of pre-excitation on exercise or drug testing, resting electrocardiogram, and ambulatory electrocardiogram monitoring. EPS = electrophysiology study.

Nel registro CASPED che coinvolge 182 bambini e adolescenti con pre-eccitazione sintomatica, l'ablazione transcatetere ha raggiunto un tasso di successo del 91% senza complicazioni significative.

Il rischio di arresto cardiaco/fibrillazione ventricolare è stato stimato a 2,4 per 1000 anni-persona (intervallo di confidenza al 95%

Caratteristiche elettrofisiologiche associate a aumento rischio di morte cardiaca improvvisa:

- giovane età comunque 8- 12 anni
- inducibilità di tachicardia AV-reciproca durante EPS
- Fasci accessori multiple
- dimostrazione della capacità della FA di consentire rapida conduzione ai ventricoli
  - *intervallo RR preeccitato più breve durante la FA (SPERRI)  $\leq 250$  ms al basale o un breve periodo refrattario effettivo anterogrado (ERP) dell'AP ( $\leq 250$  msec)*

La preeccitazione intermittente è ora riconosciuta come un marcatore imperfetto di una PA a basso rischio: *recenti studi, (sia pazienti sintomatici che asintomatici), hanno dimostrato che più di un quinto dei pazienti con preeccitazione intermittente presenta ERP della PA  $< 250$  ms.*



Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

**24 / 25** OTTOBRE **2025**  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

## simposio di cardiologia: attraversando il bardo

Dr Agata Privitera

**“La morte improvvisa”** e Cardiomiopatia Ipertrofica  
in Età Pediatrica

Le ragioni della vita e della morte...

Responsabile Scientifico  
Dott. Luigi **Scarnato**

Presidente Onorario  
Prof. Carlo **Pappone**

Cardiologia Pediatrica Policlinico CT  
...tra musica, scienza e filosofia





**Definizione:** presenza di un aumento dello spessore della parete del ventricolo sinistro (con o senza ipertrofia del ventricolo destro) o di una massa non spiegabile esclusivamente da condizioni di eccessivo carico

## CMI

L'HCM primaria o HCM familiare a carattere ereditario autosomico dominante è dovuta a mutazioni a carico dei geni che codificano per le proteine del sarcomero

**Adulti** prevalenza dello 0,2% incidenza 1 su 500

**Bambini** prevalenza 1,2/1.000.000, incidenza annuale di 1,3/100.000,

la penetranza dei parenti bambini di pazienti con HCM è bassa durante l'infanzia e l'adolescenza

Cardiomyopathy phenotype	Adults	Children
HCM	Prevalence: 0.2% <sup>26-33</sup>	Childhood incidence: 0.002-0.005% <sup>34-36</sup>
Stati Uniti		Childhood prevalence: 0.029% <sup>36</sup>

Decorso clinico è variabile

Asintomatico prevalente

Insufficienza Cardiaca

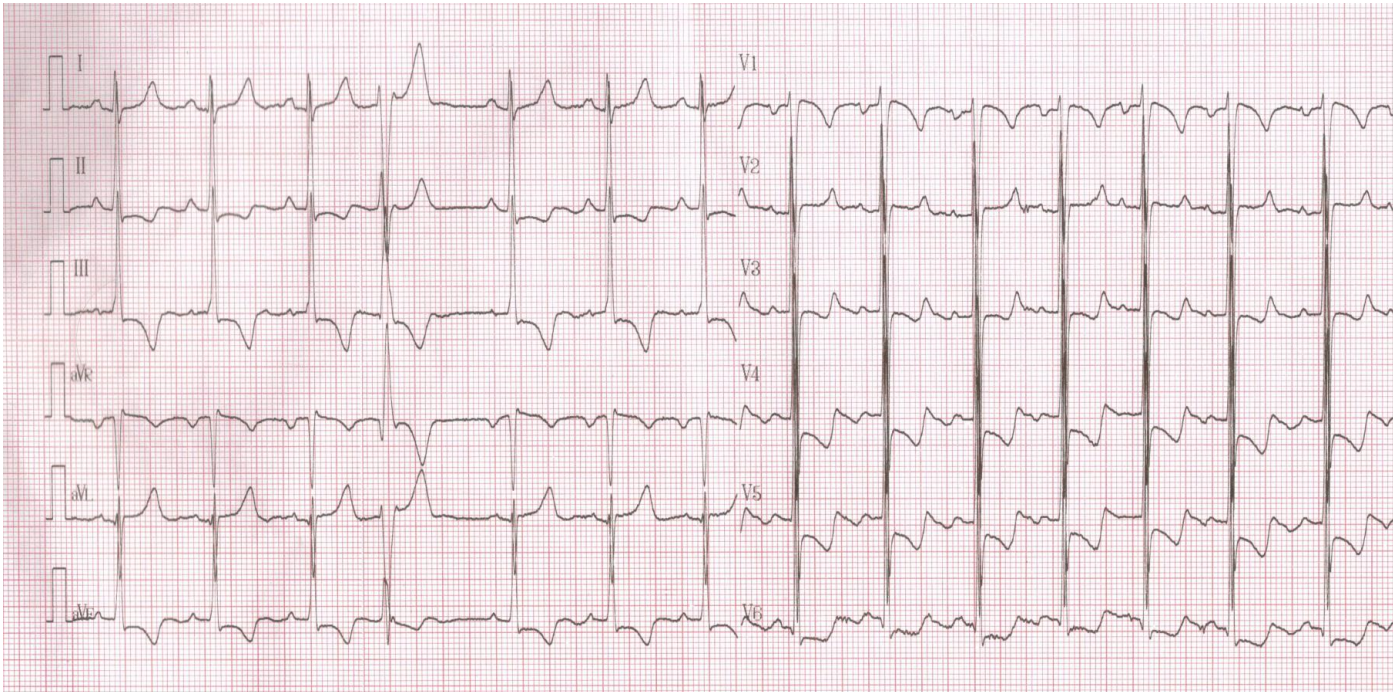
Morte Cardiaca Improvvisa

nell'ordine dell'1,2-1,5% all'anno

molto rara sotto i 6 anni.

Tasso annuo, tarda infanzia o nell'adolescenza, circa l'1%, non differente dall'adulto.





linee guida AHA/ACC 2020 raccomandano lo screening clinico e/o genetico per i figli di primo grado dei parenti di pazienti con genotipo positivo, indipendentemente dall'età.

Uno studio retrospettivo su 285 portatori di mutazione sarcomerica fenotipo-negativa ha dimostrato che il 46% degli individui sviluppa HCM in 15 anni di follow-up

## Gestione dei parenti dei pazienti con CMI

Nei parenti di primo grado dei pazienti con CMI si raccomanda di eseguire un ECG e un ecocardiogramma.

**I**

**C**

Per il work-up diagnostico nei pazienti con CMI si raccomanda di eseguire la RMC con LGE<sup>716-718</sup>.

**I**

**B**

Nei pazienti con CMI sono raccomandati il counseling e test genetico<sup>721-725</sup>.

**I**

**B**

Individui con genotipo positivo hanno un rischio 1,3 volte maggiore di sperimentare un evento di SCD rispetto agli individui che erano genotipo negativo ai test genetici dopo aver tenuto conto di tutti i fattori di rischio clinici.

I parenti di primo grado di un paziente indice con HCM senza variante P/LP presentano una bassa frequenza di diagnosi alla valutazione iniziale e un basso rischio di sviluppare la condizione durante 5 anni di follow-up e, se diagnosticati, presentano un basso rischio di MCI

Necessari comunque studi più ampi per analizzare e incorporare le differenze genotipo-specifiche nelle previsioni del rischio.

Predicting Sudden Death in Childhood HCM

Norrish et al. hanno sviluppato un modello di previsione del rischio di SCD nei bambini chiamato HCM Risk Kids. cut-off del rischio di SCD a 5 anni  $\geq 6\%$  che ha identificato il 73,9% degli eventi di SCD con una statistica c di 0,70  
 con 1 paziente salvato ogni 10 impianti di ICD in pazienti con un rischio di SCD a 5 anni  $\geq 6\%$

Miron et al. hanno sviluppato un altro modello di previsione individualizzato di SCD, PRIMaCY, che ha raggiunto una statistica di circa il 70% nel predire il rischio di SCD a 5 anni

TABLE 1 Comparison of the individualized SCI prediction models for pediatric HCM.

Characteristics	HCM-risk kids	PRIMaCY
Age range for use	$\geq 1$ years and $\leq 16$ years	$\leq 18$ years
Predictor variables used (Differences bolded)	1. Unexplained syncope. 2. <b>Maximal left-ventricular wall thickness.</b> 3. Left atrial diameter. 4. Left ventricular outflow tract gradient. 5. Non-sustained ventricular tachycardia	1. <b>Age at diagnosis.</b> 2. <b>Interventricular septal thickness.</b> 3. <b>Left ventricular posterior wall thickness.</b> 4. Left atrial diameter. 5. Left-ventricular outflow tract gradient. 6. Non-sustained ventricular tachycardia 7. Unexplained syncope
Internal validation c-statistic	0.69 (95% CI = 0.66–0.72)	0.75 (CI not provided)
External validation c-statistic	0.714 (95% 0.58–0.85)	0.71 (CI not provided)
Model website	<a href="https://hcmriskkids.org/">https://hcmriskkids.org/</a>	<a href="https://primacycalculator.com/">https://primacycalculator.com/</a>
Future directions	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incorporate CMR-based assessments of cardiac structure and function</li> <li>• Incorporate measures of myocardial fibrosis</li> <li>• Evaluate if incorporating EKG findings improve SCD prediction by these models</li> <li>• Update models according to future data on adverse outcome risk based on genetic basis of HCM</li> </ul>	

Le linee guida ESC 2023 sulla cardiomiopatia raccomandano l'uso di uno di questi due modelli per i pazienti con HCM di età inferiore a 16 anni

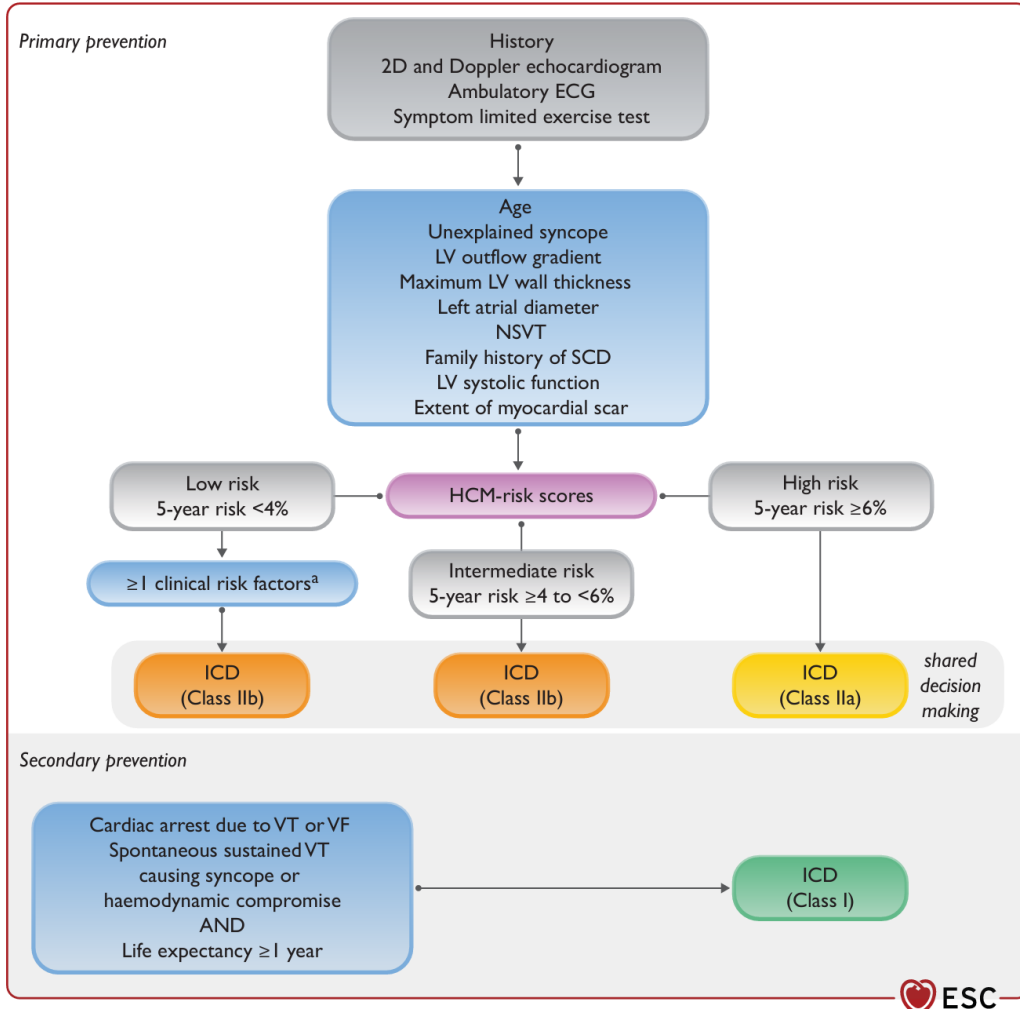
Primary prevention		
The HCM Risk-SCD calculator is recommended as a method of estimating risk of sudden death at 5 years in patients aged $\geq 16$ years for primary prevention. <sup>525,821–824</sup>	I	B
Validated paediatric-specific risk prediction models (e.g. HCM Risk-Kids) are recommended as a method of estimating risk of sudden death at 5 years in patients aged $< 16$ years for primary prevention. <sup>81,833</sup>	I	B

il valore predittivo dell'LGE per la morte cardiaca improvvisa nei bambini non è ancora chiaro  
 Il ruolo dei test genetici per specifiche mutazioni "maligne" del sarcomero richiede ulteriori indagini prima di includerli come fattori di rischio specifici per la morte improvvisa del bambino nei pazienti pediatrici con cardiomiopatia ipertrofica.



# Raccomandazioni all'impianto ICD

59



## Prevenzione secondaria della SCD e trattamento delle VA

L'impianto di ICD è raccomandato nei pazienti con CMI che presentano TV non emodinamicamente tollerata o FV<sup>744-746</sup>.

**I**

**B**

Nei pazienti con CMI che presentano TVSM emodinamicamente tollerata deve essere preso in considerazione l'impianto di ICD.

**IIa**

**C**

L'impianto di ICD deve essere preso in considerazione nei bambini di età <16 anni con CMI che presentano un rischio stimato di SD a 5 anni ≥6% (sulla base dell'HCM Risk-Kids score<sup>e</sup>)<sup>84,742</sup>.

**IIa**

**B**

### Note:

1. Non ci sono dati randomizzati e controllati a supporto dell'uso di farmaci antiaritmici per la prevenzione della MCI nella cardiomiopatia ipertrofica
2. beta-bloccanti e/o l'amiodarone sono raccomandati nei pazienti con ICD che continuano a presentare aritmie ventricolari sintomatiche, FA parossistica o shock ricorrenti

### Restrizione all'attività fisica

**Figure 16** Flow chart for implantation of an implantable cardioverter defibrillator in patients with hypertrophic cardiomyopathy. 2D, two-dimensional; CMR, cardiac magnetic resonance; ECG, electrocardiogram; HCM, hypertrophic cardiomyopathy; ICD, implantable cardioverter defibrillator; LGE, late gadolinium enhancement; LV, left ventricular; LVEF, left ventricular ejection fraction; NSVT, non-sustained ventricular tachycardia; SCD, sudden cardiac death; VF, ventricular fibrillation; VT, ventricular tachycardia. <sup>a</sup>Clinical risk factors: extensive LGE (>15%) on CMR; LVEF <50%.

# Considerazioni finali

Esistono due presentazioni cliniche comuni in cui la prevenzione della SCD nei giovani è di fondamentale importanza

## Probando

Individuo Affetto  
singolo paziente senza storia familiare di SCD che si presenta per trattamento e prevenzione

## Famiglia con Morte Improvvisa

la famiglia che si presenta dopo un evento di SCD in un parente giovane

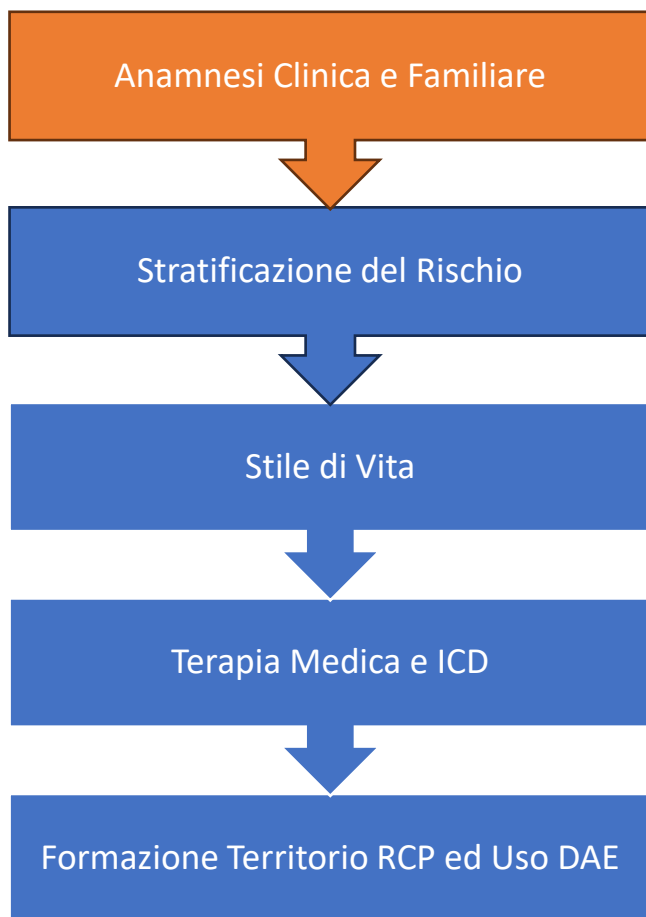
In entrambe presentazioni cliniche, sono necessari approcci comuni, che coinvolgono un approccio multidisciplinare alla cura

Prevenzione della morte improvvisa

- obiettivo principale nel Probando
- di ulteriori eventi nelle famiglie in cui si è verificata una SCD



# Considerazioni finali



1. Attenta storia clinica e familiare
2. Screening familiare dei parenti del probando.

**Tabella 7.** Test genetici e work-up consigliato da eseguire nei probandi con malattia elettrica primaria e nei loro parenti.

			LQTS	BrS	CPVT	FV idiopatica	ERS
	Test genetico		Classe I <sup>a</sup>	Classe I	Classe I <sup>a</sup>	Classe IIb	Classe IIb
Probando	Esami clinici iniziali	Esami fondamentali per la diagnosi	ECG Test da sforzo	ECG ed ECG con registrazione delle derivazioni precordiali alte Test provocativo con farmaci bloccanti i canali del sodio <sup>c</sup>	Test da sforzo	Vedi Sezione 5.2.3, scenario 3	ECG
			Altri test/processi	Escludere LQTS acquisita	Escludere fenocopie <sup>b</sup>	Escludere fenocopie <sup>b</sup> /SHD	
	Follow-up		1-3 anni in base al livello di rischio				
Parenti	Screening clinico		ECG Test da sforzo (se fattibile) Dalla nascita	ECG ed ECG con registrazione delle derivazioni precordiali alte: dall'età di 10 anni. Test provocativo con farmaci bloccanti i canali del sodio <sup>c</sup> : dall'età di >16 anni se non sussistono indicazioni cliniche <sup>180,181</sup>	ECG Test da sforzo Dalla nascita	ECG ed ECG con registrazione delle derivazioni precordiali alte Test da sforzo Ecocardiogramma <sup>182</sup>	ECG Ecocardiogramma
			1-3 anni in base al livello di rischio				
	Follow-up		Fenotipo positivo e/o variante di Classe IV/V	Dimissione			
		Fenotipo negativo e nessuna variante di Classe IV/V					

BrS, sindrome di Brugada; CPVT, tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica; ECG, elettrocardiogramma; ERS, sindrome della ripolarizzazione precoce; FV, fibrillazione ventricolare; LQTS, sindrome del QT lungo; SHD, cardiopatia strutturale.

<sup>a</sup>Incluso il test genetico neonatale.

<sup>b</sup>Una fenocopia ha le caratteristiche di una malattia genetica ma è determinata da condizioni ambientali.

<sup>c</sup>Non in caso di documentato pattern di Brugada di tipo 1.

Anamnesi Clinica e Familiare

Stratificazione del Rischio

Stile di Vita

Terapia Medica e ICD

Formazione Territorio RCP ed Uso DAE

Valutazione rischio morte a 5 anni  
ICD in prevenzione primaria

Stratificazione del Rischio

LQTS

1-2-3LQTS-Risk  
ICD IIB

Significativo quando >5%

LQTS3

Sindrome di Brugada

Shanghai Score

< 4 nessun evento aritmico  
maligno

4-6.5 rischio moderato di  
TV e FV

>6.5 rischio elevato di TV e  
FV

Cardiomiopatia ipertrofica

HCM –risk Kids > 1 anno <  
16 anni

cut-off del rischio di SCD a 5  
anni ≥6%

PRIMaCY < 18 anni

cut-off del rischio di SCD a 5  
anni ≥6%

WPW

Studio elettrofisiologico

intervallo RR preeccitato più  
breve durante FA ≤ 250 ms

un breve periodo refrattario  
effettivo anterogrado ≤ 250  
msec

**Studio genetico strumento importante per la diagnosi precoce e stratificazione del rischio.**  
offre l'opportunità di avviare potenziali strategie di trattamento e di prevenzione in età precoce



# Prevenzione



## Stile di vita paziente affetto



Restrizioni degli sport agonistici (fino al 70% degli eventi di SCD si verificano durante, o immediatamente dopo, l'esercizio fisico ad alto livello)

- CMI, LQT1, tachicardia polimorfa catecolaminergica, Brugada, WPW

Restrizione dello stress emotivo

- LQT1, LQT2, TVPC,

## Terapia paziente affetto



Beta bloccanti

- LQT1, tachicardia polimorfa catecolaminergica, WPW

terapia con ICD (sia per la prevenzione secondaria che primaria nei giovani con cardiopatie ereditarie a rischio di morte improvvisa (MCI) **strategia importante di prevenzione per MCI**)

# Terapia ICD

## Rischi del Defibrillatore

- **Precoci:**
  - *infezioni, danni vascolari, pneumotorace, emorragia, ematomi*
- **Tardivi:**
  - *effetti psicologici legati alla paura dell'attivazione del dispositivo,*
  - *spostamento elettrocatereri,*
  - *infezioni, erosione cutanea shock*
  - *inappropriati e shock multipli*

## Screening Pazienti pediatrici per ICD

- **Idonei**
  - 80%
- **shock appropriati erogati**
  - 9-27%
- **In prevenzione secondaria**, tasso di successo (42 centri, 506 pz con HCM) per eventi morte
  - 10,6 anno
- **In prevenzione primaria**
  - 3,6% all'anno

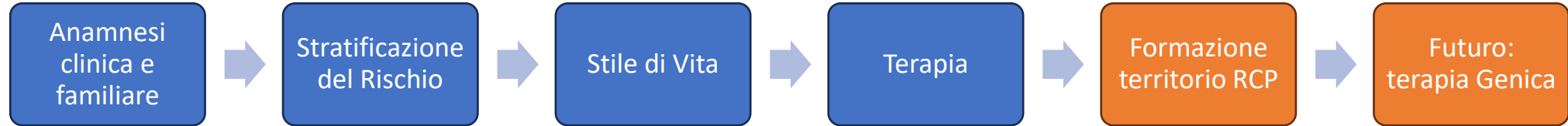
## Screenin Pazienti pediatrici per ICD

- **Shock appropriati 9-27%**
- **shock inappropriati**
  - 7-25%
- **complicanze**
  - 4-27%
- **pazienti e rischio di SCD a 5 anni  $\geq 6\%$  (HCM risk)**
  - **numero di pazienti salvati 1 su 10 impianti**
- **The Sidecar Project, ha riportato:**
  - 17% shock appropriati,
  - 13% shock inappropriati
  - 9% per le complicanze

*Aspetti rilevanti su cui riflettere*



# Prevenzione



Fondamentale l'attivazione di procedure idonea e corretta gestione dell'emergenza nel territorio da parte degli astanti



Si raccomanda di promuovere l'addestramento della comunità alle manovre di supporto vitale di base



- Valutazione Arresto, Allarme precoce numero unico 112
- RCP precoce da parte degli astanti
- Defibrillazione precoce (DAE) negli ambienti pubblici

Futuro rappresentato dalla terapia genica che passerebbe dalla gestione del sintomo alla cura della malattia alla sua origine molecolare



La terapia SGT-501 agisce sul meccanismo molecolare alla base della CPVT



Terapia genica per la CMI

# Conclusioni

- La consapevolezza che la maggior parte delle cause di SC nei giovani sono ereditarie, significa che lo screening familiare dei parenti delle giovani vittime di SC consente di identificare individui a rischio precedentemente non riconosciuti, consentendo così la prevenzione della SC nei familiari.
- Il ruolo dei test genetici, sia nei soggetti viventi affetti che nell'impostazione di un'"autopsia molecolare", sta emergendo come un fattore chiave nella diagnosi precoce di una malattia genetica cardiovascolare sottostante.
- Comprendere le basi genetiche della SCD, indagare i meccanismi molecolari che portano dal difetto genetico al fenotipo clinico e chiarire i fattori ambientali specifici che scatenano la SCD, porterà molto probabilmente a ulteriori miglioramenti chiave nella prevenzione della SCD nei giovani



## Bibliografia

- 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death European Heart Journal (2022) 43, 3997–4126
- Review Advances in the prevention of sudden cardiac death in the young Ther Adv Cardiovasc Dis (2009) 3(2) 145–155
- Cardiovascular-related death in infancy and childhood: a clinicopathological study of two referral institutions in England Forensic Science, Medicine and Pathology Published online: 26 May 2023
- Review Congenital Long QT Syndrome in Children and Adolescents: A General Overview Children 2024, 11, 582
- Risk of Aborted Cardiac Arrest or Sudden Cardiac Death During Adolescence in the Long-QT Syndrome JAMA
- Published Online: September 13, 2006
- Efficacy of Different Beta-Blockers in the Treatment of Long QT Syndrome J Am Coll Cardiol 2014;64:1352–8
- Cardiac Genetic Predisposition in Sudden Infant Death Syndrome J Am Coll Cardiol 2018;71:1217–27
- Independent validation and clinical implications of the risk prediction model for long QT syndrome (1-2-3-LQTS-Risk) Europace (2022)24,614–619
- Congenital Long QT Syndrome JACC: Clinical Electrophysiology vol. 8, NO. 5, 2022
- 2021 PACES expert consensus statement on the indications and management of cardiovascular implantable electronic devices in pediatric patients Indian Pacing and Electrophysiology Journal Volume 21, Issue 6, November–December 2021, Pages 367-393
- Screening, diagnosis and follow-up of Brugada syndrome in children: a Dutch expert consensus statement. Neth Heart J (2023) 31:133–137
- Pediatric Brugada Syndrome Avoiding the Inappropriate ICD\* Journal Of The American College Of Cardiology vol. 71, NO. 2, 2018
- Shanghai Score System for Diagnosis of Brugada Syndrome JACC: Clinical Electrophysiology vol. 4, NO. 6, 2018
- Continuous Rhythm Monitoring With Implanted Loop Recorders in Children and Adolescents With Brugada Syndrome. Journal Of The American College Of Cardiology vol. 84, NO. 10, 2024.
- Contemporary review on pediatric hypertrophic cardiomyopathy: insights into detection and management TYPE Review PUBLISHED 04 January 2024
- A Validated Model for Sudden Cardiac Death Risk Prediction in Pediatric Hypertrophic Cardiomyopathy Circulation. 2020;142:217–229
- 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies European Heart Journal (2023)
- Wolff-Parkinson-White Syndrome in the Era of Catheter Ablation Insights From a Registry Study of 2169 Patients Arrhythmia/Electrophysiology Circulation. 2014;130:811-819.
- PACES/HRS Expert Consensus Statement on the Management of the Asymptomatic Young Patient with a Wolff-Parkinson-White (WPW, Ventricular Preexcitation) Electrocardiographic Pattern 2012 Pediatric and Congenital Electrophysiology Society and the Heart Rhythm Society.
- Catheter ablation in asymptomatic pediatric patients with ventricular preexcitation: results from the multicenter "CASPED" study. Clin Res Cardiol 2018;108:683–690.
- 2019 ESC Guidelines for the management of patients with supraventricular tachycardia European Heart Journal (2020) 41, 655–720
- Review New Guidelines of Pediatric Cardiac Implantable Electronic Devices: What Is Changing in Clinical Practice? J. Cardiovasc. Dev. Dis. 2024, 11, 99
- 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease European Heart Journal (2021) 42, 17–96

Con il Patrocinio di



CUORE CHIARO A.P.S.  
CARDIOSIMPATICI  
DI CALTANISSETTA

**24 / 25** OTTOBRE **2025**  
Caltanissetta / Sala Fiandaca  
CURIA VESCOVILE

# AR

simposio  
di cardiologia:  
attraversando il bardo

Dr Agata Privitera

**“La morte improvvisa” In Età Pediatrica**

Le ragioni della vita e della morte...

**Cardiologia Pediatrica Policlinico CT**

...tra musica, scienza e filosofia

Responsabile Scientifico  
Dott. Luigi Scarnato

Presidente Onorario  
Prof. Carlo Pappone

**Grazie!**