**SINDROME DEL QT LUNGO**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La sindrome del QT lungo (LQTS) è una patologia cardiaca su base genetica, caratterizzata da un elevato rischio di aritmie (irregolarità del battito), che possono provocare sincope e arresto cardiaco. La malattia è caratterizzata dal prolungamento di un parametro specifico dell’elettrocardiogramma, l’intervallo QT, e da anomalie morfologiche dell’onda T. Si manifesta prevalentemente in età pediatrica, ma in alcuni casi può esordire anche dopo la pubertà. La gravità della malattia è molto variabile e, almeno in parte, dipendente dal tipo di gene o di mutazione implicati.

**Come si trasmette?**

La LQTS si può trasmettere come tratto autosomico dominante o recessivo. La variante dominante (sindrome di Romano-Ward) è relativamente frequente e presenta il 50% di probabilità di trasmissione, mentre forma recessiva è rara ed associata a sordità (sindrome di Jervell e Lange-Nielsen). In quest’ultimo caso i genitori sono portatori silenti della mutazione, mentre ciascun figlio ha il 25% di probabilità di presentare la sindrome (che si manifesta clinicamente quando il figlio eredita la mutazione da entrambi i genitori).

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi di LQTS è principalmente basata sull’elettrocardiogramma (a riposo o durante sforzo); dati importanti sono anche la storia clinica (sincopi o documentazione di aritmie) e della storia familiare (casi di morte improvvisa o di LQTS in famiglia). La diagnosi genetica (identificazione di una mutazione) è utile confermare la diagnosi, per una più accurata stratificazione del rischio aritmico e, in alcune circostanze, per indirizzare la terapia.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Il cardine della terapia della LQTS è costituito dai farmaci beta-bloccanti che forniscono una protezione “aspecifica” dalle aritmie (ma non modificano il QT). Si ritiene che tali farmaci, correttamente assunti, siano efficaci nella prevenzione dei sintomi nella maggior parte dei casi, ma la risposta alla terapia è variabile in relazione al difetto genetico ed alla durata dell’intervallo QT. In alcuni casi la risposta al beta-bloccante non è sufficiente nel controllare gli eventi aritmici ed è necessario affiancare altri presidi farmacologici o ricorrere all’impianto di un defibrillatore automatico (ICD – Implantable Cardioverter Defibrillator).