



## :: Tachicardia ventricolare catecolaminergica

- ! - Queste raccomandazioni, tratte dalla versione francese pubblicata nel 2010, sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con il Dr. Giuseppe Limongelli – Azienda Ospedaliera dei Colli/Ospedale Monaldi/Seconda Università di Napoli.

### Forme specifiche:

- ▶ Sindrome di Andersen (forma specifica della sindrome del QT lungo congenito con tachicardia ventricolare bidirezionale)

### Definizione:

- ▶ La tachicardia ventricolare catecolaminergica (TVC) è una malattia ereditaria caratterizzata da **gravi aritmie ventricolari polimorfe** che emergono in condizioni di **sforzo fisico** o in caso di forte stress emotivo in **pazienti per lo più giovani** (vedere [tracciato](#)). **L'ECG a riposo non evidenzia anomalie del ritmo e caratteristiche distintive**, fatta eccezione per un certo grado di bradicardia sinusale nei bambini. **L'aritmia insorge durante uno sforzo fisico**, che può **provocare disturbi del ritmo ventricolare** (tachicardia ventricolare polimorfa o bidirezionale, fibrillazione ventricolare), **responsabili di sincope e morte improvvisa**. Il gene più comunemente coinvolto è *RyR2*. È coinvolto meno di frequente *CASQ2*. I quadri clinici sono paragonabili. **L'isoprenalina può essere molto pericolosa**.

### Ulteriori informazioni:

[Consulta la scheda di Orphanet](#)

### Menu

#### Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

[Forme specifiche](#)

[Forme in overlap](#)

[Meccanismi](#)

[Rischi particolari in situazioni di urgenza](#)

[Terapie a lungo termine prescritte di frequente](#)

[Insidie](#)

[Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera](#)

[Ulteriori informazioni](#)

#### Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

[Problematiche in caso di urgenza](#)

[Raccomandazioni in caso di urgenza](#)

[Orientamento](#)

[Interazioni farmacologiche e controindicazioni](#)

[Precauzioni per l'anestesia](#)

[Misure preventive](#)

[Misure terapeutiche complementari e ricovero](#)

[Donazione di organi](#)

[Numeri in caso di urgenza](#)

[Allegato](#)

[Riferimenti bibliografici](#)

# Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

## Informazioni per il paziente affetto da tachicardia ventricolare catecolamingergica

### Forme specifiche

- ▶ Autosomica dominante: RYR2 (60%)
- ▶ Autosomica recessiva: CASQ2 (5%)

### Forme in overlap

- ▶ Sindrome di Andersen-Tawil (LQT7): Malattia genetica rara (circa 100 casi descritti al mondo) che causa episodi di debolezza muscolare (paralisi periodica), alterazioni del ritmo cardiaco e anomalie dello sviluppo. Principali sintomi: aritmia ventricolare e la sindrome da QT lungo. Si distinguono due tipi: tipo 1, che rappresenta il 60% circa dei casi e che è determinata dalla mutazione del gene *KCNJ2*; tipo 2, nel restante 40% dei casi, in cui la mutazione è ancora ignota. Tale patologia va esclusa nella diagnosi differenziale con la TVC.

### Meccanismi

- ▶ malattia congenita a trasmissione autosomica dominante (*RyR2*) o recessiva (*CASQ2*) che causa anomalie del canale del calcio. Provoca grave aritmia ventricolare che si manifesta durante uno sforzo fisico o in casi di elevato stress emotivo in pazienti spesso giovani. La prevalenza è incerta, ma probabilmente sottostimata (1/10.000).

### Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ gravi anomalie del ritmo cardiaco: tachicardia ventricolare bidirezionale o polimorfa, ecc.
- ▶ sincope, talvolta seguita da convulsioni, spesso durante uno sforzo fisico o in caso di stress
- ▶ morte improvvisa

### Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ beta-bloccanti
- ▶ Flecainide (van der Werf C, Kannankeril PJ, Sacher F, et al. **Flecainide therapy reduces exercise-induced ventricular arrhythmias in patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia.** *J Am Coll Cardiol* 2011;57:2244-54)
- ▶ impianto di defibrillatore
- ▶ in casi selezionati: simpatectomia sinistra

### Insidie

- ! – inadeguata raccolta anamnestica familiare (es: morti improvvise precoci in famiglia)
- errata interpretazione di un episodio di sincope in presenza di un quadro pseudo-neurologico (sincope associata a convulsioni similepilettiche: convulsioni infantili, ecc.)
- errata interpretazione di un quadro di tachicardia ventricolare bidirezionale, fortemente indicativo della sindrome in pazienti pediatrici o giovani non sottoposti a trattamento con digitalici
- l'ipokaliemia può favorire le anomalie del ritmo cardiaco
- prestare attenzione a tutti i casi di sincope durante sforzo fisico o in caso di stress intenso (nuoto) nella maggior parte dei casi, l'ECG basale è normale e non presenta anomalie del tratto QT

## Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ fibrillazione ventricolare e altre cause di arresto circolatorio: nessuna caratteristica distintiva
- ▶ aritmia ventricolare recidivante: beta-bloccanti per via EV (propranololo 1 mg/min; non superare la dose di 10 mg negli adulti, 0,1 mg/kg EV nei bambini)
- ▶ non somministrare amiodarone
- ▶ non somministrare isoprenalina (anche in caso di bradicardia), somministrare con cautela le catecolamine

## Ulteriori informazioni

- ▶ [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

# Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

## Problematiche in caso di urgenza

Le situazioni d'urgenza possono presentarsi in **due** diversi **contesti**:

- ▶ [Presa in carico per sincope o episodi di morte improvvisa](#)
- ▶ [Pazienti con tachicardia ventricolare catecolaminergica presi in carico per un problema medico differente](#)

## Raccomandazioni in caso di urgenza

### Presa in carico per sincope o episodi di morte improvvisa

L'obiettivo è porre la **diagnosi** e fornire il **trattamento di urgenza** (stabilizzare i parametri emodinamici), quindi prevenire la recidiva.

- ▶ Se il paziente è in arresto circolatorio a causa di fibrillazione ventricolare:
  - **rianimazione** cardiopolmonare e **defibrillazione precoce (BLS-D)**
  - **stabilire sistematicamente:**
    - quali farmaci vengono/sono stati assunti
    - la presenza di altri fattori scatenanti: sforzo fisico (in particolare, il nuoto), stress emotivo o sonoro, ecc.
- ▶ In presenza di un **disturbo persistente del ritmo** (sincope convulsiva dovuta a tachicardia ventricolare polimorfa o recidive di fibrillazione ventricolare):
  - Garantire la **presa in carico in un contesto tranquillo**. Lo stress è uno dei principali fattori scatenanti per queste anomalie del ritmo.
  - **Effettuare un'iniezione endovenosa lenta di beta-bloccante**, per es. propranololo (per es. Avlocardyl®, fiale da 5 mg).
    - **Adulti:** iniezione endovenosa lenta, dose di 1 mg/min; non superare la dose di 10 mg (2 fiale)
    - **Bambini:** il dosaggio EV raccomandato è di 0,1mg/kg
  - **In caso di anomalie del ritmo caotiche e persistenti:** sedare, intubare e ventilare.
  - **Non somministrare amiodarone (Cordarone®)**, che è ampiamente utilizzato per l'arresto cardiaco da anomalie del ritmo ventricolare.
- ▶ **Presa in carico post-sincope:**
  - **La diagnosi** della sincope e del meccanismo dovuto ai disturbi del ritmo ventricolare **è essenziale!**
    - Indagare le circostanze della sincope
    - Casi precedenti di sincope durante lo sforzo fisico
    - **Non considerare mai la sincope superficialmente quando si manifesta durante uno sforzo fisico o in caso di forti emozioni**
  - Controllare se l'**ECG a riposo** evidenzia extrasistole ventricolari. Malgrado ciò, **spesso** l'ECG è **normale**. In particolare, **non evidenzia anomalie del tratto QT**
- ▶ **Esami specialistici:**
  - Il test da sforzo o il monitoraggio Holter sono utili nei pazienti con una storia familiare di CPVT o di morte improvvisa da stress o sincope indotti dall'esercizio/forti emozioni. Le aritmie sono di solito riproducibili e perciò l'esercizio graduato è il metodo diagnostico più importante. Il monitoraggio Holter è indicato anche nei rari casi, in cui le emozioni forti sono la principale causa scatenante. L'ECG a riposo è di solito non utile. L'imaging cardiaco (ecocardiogramma e IRM) è normale nella CPVT tipica.

NB: In ogni caso, evitare l'uso dell'isoprenalina, anche in presenza di bradicardia relativa.

### Pazienti con tachicardia ventricolare catecolaminergica presi in carico per un problema medico differente

Vi è il rischio di non riconoscere la tachicardia ventricolare catecolaminergica.

L'obiettivo è mettere il paziente sotto osservazione e prevenire il rischio di disturbi del ritmo, iniziando una presa in carico personalizzata.

- ▶ **Ricercare qualsiasi segno di TVC**, sincope o morte improvvisa **nella famiglia**
- ▶ Stabilire se vi siano stati casi di **sincope convulsiva** legata a un'anomalia del ritmo ventricolare di tipo parossistico (TV, FA)
- ▶ **In presenza di convulsioni, eseguire sistematicamente esami ECG**. Tracciato ECG (vedere [allegato](#))
- ▶ Effettuare **esami di laboratorio** e controllare che la **kaliemia** sia normale
- ▶ **Prestare attenzione a qualsiasi situazione che potrebbe abbassare la kaliemia** (per es. riempimento vascolare per un'emorragia)
- ▶ **Non interrompere il trattamento con beta-bloccanti se è stato prescritto**
- ▶ Predisporre immediatamente il monitoraggio del paziente per tenerlo sotto stretta osservazione
- ▶ I pazienti sono raramente **portatori di defibrillatori o pacemaker**, ma in tali casi occorre prendere le **precauzioni** abituali per evitare incidenti **durante procedure chirurgiche** che prevedono l'utilizzo di un **bisturi elettrico**
- ▶ **Evitare l'isoprenalina**

## Orientamento

- ▶ In caso di sincope o arresto circolatorio:
  - Dove? Ospedale universitario con centro specialistico per le anomalie ereditarie del ritmo. In alternativa, un reparto di Cardiologia specializzato nel trattamento delle anomalie del ritmo
  - Quando? Il più rapidamente possibile
  - Come? Dopo aver stabilizzato i parametri emodinamici, tenendo il paziente monitorato

## Interazioni farmacologiche e controindicazioni

**Evitare l'isoprenalina e qualsiasi agente catecolaminergico**

## Precauzioni per l'anestesia

- ▶ Prestare attenzione alle situazioni che possono abbassare la **kaliemia** con conseguente esacerbazione delle anomalie del ritmo
- ▶ **Evitare lo stress**

## Misure preventive

- ▶ Controllare la kaliemia
- ▶ Evitare lo stress, evitando le emozioni forti
- ▶ L'attività fisica deve essere fortemente limitata nei pazienti

## Misure terapeutiche complementari e ricovero

Queste decisioni devono essere prese con l'assistenza dei centri di riferimento e specialistici per le anomalie ereditarie del ritmo.

- ▶ Fornire ai pazienti e/o ai loro genitori informazioni più esaustive possibili. Illustrare loro le precauzioni da prendere ma anche ciò che il paziente può fare
- ▶ In particolare, fornire informazioni sulla diagnosi (anche i familiari che ricevono la notizia possono presentare tale disturbo senza esserne consapevoli)
- ▶ Poiché la sindrome ha carattere familiare, contattare tempestivamente la famiglia per informarla
- ▶ È opportuno fornire un supporto psicologico non appena viene posta la diagnosi

## Donazione di organi



- **La donazione di organi è possibile ad eccezione del cuore.** Non vi sono casi noti di altri organi colpiti da questa malattia genetica.

## Numeri in caso di urgenza

Centri di riferimento/presidi, a livello regionale e nazionale, accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della tachicardia ventricolare catecolaminergica:

### CAMPANIA

- ▶ **Azienda Ospedaliera dei Colli - Ospedale Monaldi**  
Dipartimento di Scienze Cardiotoraciche e Respiratorie  
Cardiologia SUN  
Via Leonardo Bianchi – 80131 NAPOLI  
Telefono 39 081 7062815/683 – fax 39 081 7064138 – email segreteria [roberta.riccio@ospedalideicolli.it](mailto:roberta.riccio@ospedalideicolli.it)  
Prof.ssa RUSSO Maria Giovanna; Dr LIMONGELLI Giuseppe; Dr PACILEO Giuseppe  
Email [mgiovannarusso@hotmail.it](mailto:mgiovannarusso@hotmail.it) ;  
[limongelligiuseppe@libero.it](mailto:limongelligiuseppe@libero.it); [gpacile@tin.it](mailto:gpacile@tin.it)

### LIGURIA

- ▶ **IRCCS Istituto G. Gaslini - Ospedale Pediatrico**  
Dipartimento Cardiovascolare  
U.O. di Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare  
Largo G. Gaslini 5 – 16147 GENOVA  
Telefono 010 5636378/563543 – fax 010 383221-  
email segreteria [segreteria@ospedale-gaslini.ge.it](mailto:segreteria@ospedale-gaslini.ge.it)  
Prof. ZANNINI Lucio  
Email [luciozannini@ospedale-gaslini.ge.it](mailto:luciozannini@ospedale-gaslini.ge.it)

### LOMBARDIA

- ▶ **IRCCS Ospedale San Raffaele – Fondazione Centro del Monte Tabor**  
U.O. di Aritmologia - Dipartimento di Cardiologia  
Via Olgettina 58 - 20132 MILANO  
Telefono 02 26437310 – fax 02 26437326  
Prof. PAPPONE Carlo  
Email [pappone.carlo@hsr.it](mailto:pappone.carlo@hsr.it)

### PIEMONTE

- ▶ **A.O. Città della Salute e della Scienza di Torino - Ospedale Molinette**  
Dipartimento di Scienze Mediche  
Divisione di Cardiologia 1  
Corso Achille Mario Dogliotti 14 – 10126 TORINO  
Telefono 39 011 6335571/0 – fax 39 011 2366656  
Prof. GAITA Fiorenzo; Dr.ssa GIUSTETTO Carla  
Email [fiorenzo.gaita@unito.it](mailto:fiorenzo.gaita@unito.it);  
[carla.giustetto@unito.it](mailto:carla.giustetto@unito.it)

### VENETO

- ▶ **Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova**  
Dipartimento di Pediatria  
Sezione di Cardiologia Pediatrica  
Via Giustiniani 2/3 – 35128 PADOVA  
Telefono 049 8211400 – fax 049 8218089  
Prof.ssa MILANESI Ornella  
Email [ornella.milanesi@unipd.it](mailto:ornella.milanesi@unipd.it)

## Allegato

### Tracciato ECG di un paziente con tachicardia ventricolare catecolaminergica



Aspetto della TVC all'ECG: gli episodi di TV sono preceduti da extrasistole ventricolari (VES), come è possibile osservare dopo iniezione di isoprenalina. Il tracciato appartiene a un paziente trattato con isoprenalina ed è messo a confronto con un tracciato di controllo. Le VES si sviluppano non appena la frequenza cardiaca supera i 120 battiti al minuto. Le VES sono inizialmente monomorfe, in seguito diventano polimorfe. Gli episodi di TV sono polimorfi, poi assumono un aspetto bidirezionale. L'aritmia scompare dopo la sospensione del trattamento con isoprenalina.

Fonte: su gentile concessione del Prof. Antoine Leenhardt, Centre de référence des maladies cardiaques héréditaires, Parigi.

### Riferimenti bibliografici

- ▶ Sito del Centro di riferimento francese per le cardiopatie ereditarie: [www.cardiogen.aphp.fr](http://www.cardiogen.aphp.fr)

Queste raccomandazioni sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con il Dr Giuseppe Limongelli – Azienda Ospedaliera dei Colli/ Ospedale Monaldi/Seconda Università di Napoli; e sono tratte dalle linee guida francesi pubblicate da Orphanet: Leenhardt A, Bagou G: Tachycardie Ventriculaire Catécholergique. Orphanet Urgences, 2010, [https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences\\_TachycardieVentriculaireCatecholergique-frPro3525.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_TachycardieVentriculaireCatecholergique-frPro3525.pdf).

Data di realizzazione: 24 agosto 2010

Data di validazione e aggiornamento: maggio 2014

Queste raccomandazioni sono state tradotte grazie al sostegno finanziario di Shire. 