

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Maggio 2019

numero 5

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

QT LUNGO CONGENITO ED EPILESSIA: QUALE RELAZIONE?

Luisa Cortellazzo Wiel

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: cortellazzo_w@hotmail.it

Una bimba viene ricoverata con il programma di un monitoraggio elettroencefalografico. Ha appena 2 anni, ma la sua "storia" è già lunga. Tutto ha inizio a tre mesi di vita, quando la mamma ha notato un'improvvisa perdita di contatto e irrigidimento della piccola per riferiti venti minuti. Le caratteristiche dell'episodio orientavano verso una convulsione, ma il successivo ripetersi di crisi simili imponeva un approfondimento diagnostico: la piccola è stata quindi sottoposta a EEG e RM, entrambi con esito negativo. Tuttavia, nel corso del ricovero che era stato organizzato per effettuare tali accertamenti, ha presentato un ulteriore episodio, questa volta sotto gli occhi degli esperti. Le modalità della caduta e le tempistiche della ripresa di coscienza sono risultate suggestive di un episodio di natura sincopale, motivo per cui si decideva di effettuare un Holter-ECG; questo parla chiaro e il caso sembra risolto: **QT lungo congenito**. E la rigidità riferita dalla mamma nei primi episodi? Semplice, una convulsione "sincopale-indotta", scatenata cioè dal transitorio ipoafflusso cerebrale e come tale indipendente dalla perdita di coscienza, sia in andata che in ritorno.

Ma a complicare le cose arriva la genetica. La bambina presenta infatti una delezione di KCNH2, codificante per una proteina canale al K⁺, responsabile della sindrome del QT lungo. Quest'ultima può sì giustificare convulsio-

ni sincopale-dipendenti, ma correla al tempo stesso a forme di epilessia primitiva sostenute dalla stessa canalopatia, e la probabilità di questa è maggiore nel sesso femminile e proporzionale alla durata del QT. Inoltre l'epilessia primitiva correlerebbe, secondo gli studi più recenti, a un'aumentata incidenza di fenomeni aritmici. Si è quindi reso necessario escluderla...e così si è fatto: la bambina non ha un'epilessia primitiva e, se di convulsione si è trattato in qualcuno dei suoi episodi, la responsabile deve essere stata la sincopale e non la genetica. Meglio così!

Cosa mi porto a casa? Prima di tutto in una convulsione che non mi convince penserò anche al cuore... e poi di fronte a un cuore col QT lungo penserò anche al cervello.

Bibliografia di riferimento

Auerbach DS, McNitt S, Gross RA, Zareba W, Dirksen RT, Moss AJ. The long QT syndrome and seizures in childhood. *Neurology* 2016;87(16):1660-8. *Erratum in:* [No authors listed]. Genetic biomarkers for the risk of seizures in long QT syndrome. *Neurology* 2018;90(24):1127.