

LA TERAPIA IN BASE AL FENOTIPO E ALL'ETÀ

Sincope in età pediatrica

Luigina Porco

UOC di Cardiologia e Aritmologia - Syncope Unit
luigina.porco@opbg.net

La sincope è una perdita transitoria di coscienza dovuta a ipoperfusione cerebrale globale transitoria caratterizzata da:

- ✓ insorgenza rapida
- ✓ breve durata
- ✓ recupero completo spontaneo

La sincope rappresenta una delle cause più frequenti di accesso cardiologico in età pediatrica.

Si stima che circa il 15-20% degli adolescenti presenti almeno un episodio sincopale prima dei 18 anni.

Oltre il 90% dei casi è costituito da sincopi riflesse.

Tuttavia la piccola percentuale di sincopi cardiache assume un peso sproporzionato in termini prognostici; nella popolazione pediatrica una sincope può rappresentare il primo evento clinico di una canalopatia, di una cardiomiopatia o di una cardiopatia congenita non ancora diagnosticata.



Classificazione delle sincopi.

Sincopi cardiovascolari extracardiache o da anomalie del tono-controllo-volume vascolare o autonomiche

Sincopi riflesse o neuromediate

- Sincope vasovagale
- Sincope situazionale (Tabella III)
- Breath holding spell o sincope infantile o "spasmi affettivi"

Ipotensione ortostatica (idiopatica, disautonomia familiare)

Sincopi cardiache

Strutturali

- Cardiopatia valvolare
- Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva
- Mixoma striale
- Dissezione aortica acuta
- Malattie del pericardio, tamponamento cardiaco
- Embolia polmonare, ipertensione polmonare
- Anomalie coronariche congenite o acquisite (malattia di Kawasaki)
- A seguito di intervento cardiocirurgico di malattie congenite (in particolare intervento di Mustard, Senning, Fontan)

Aritmiche: tachiaritmiche o bradiaritmiche

- Disfunzione sinusale
- Disturbi della conduzione atrioventricolare
- Tachicardie parossistiche sopraventricolari e ventricolari
- Sindromi ereditarie (S. del QT lungo, S. di Brugada)
- Malfunzionamento di dispositivi impiantabili
- Proaritmia indotta da farmaci

Rassicurare i pazienti a basso rischio (che rappresentano una parte consistente della popolazione) e i genitori preoccupati

Identificare i pazienti ad alto rischio con patologie cardiache preesistenti che potrebbero causare morte cardiaca improvvisa nel prossimo futuro

Luglio-Settembre 2009 • Vol. 39 • N. 155 • Pp. 150-195

LINEE GUIDA

La sincopa in età pediatrica

Linea Guida a cura di:

SIP, SIMEUP, SICP, FMSI, AIAC, SIC Sport, FIMP, GSCP, GSMESPO, SINPIA, LICE, SINC, SINP
Società Italiana di Pediatria (SIP), Società Italiana di Medicina di Emergenza-Urgenza (SIMEUP), Società Italiana di Cardiologia Pediatrica (SICP), Federazione Medico Sportiva Italiana (FMSI), Associazione Italiana Aritmologia e Cardioritmologia (AIAC), Società Italiana di Cardiologia dello Sport (SIC Sport), Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP), Gruppo di Studio di Cardiologia Pediatrica della SIP (GSCP), Gruppo di Studio di Medicina Sportiva della SIP (GSMESPO), Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA), Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE), Gruppo di Studio di Neurofisiologia Clinica in età pediatrica della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC), Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP)



SINCOPE VASOVAGALE

La forma più comune di sincope riflessa è mediata dal riflesso vasovagale

Può verificarsi al passaggio in ortostatismo oppure in seguito all'esposizione al dolore o a contesti/procedure sanitari

Tipicamente è preceduta da sudorazione, sensazione di calore, nausea e pallore

È associata a risposta vasodepressiva oppure cardio inibitoria

Spesso è seguita da astenia

SINCOPE SITUAZIONALE

Stimolazione vie aeree	Bagno caldo
Apnea	Minzione
Pressione seni carotidei	Emicrania
Bevande fredde	Oculo-vagale
Tosse	Post-prandiale
Defecazione	Procedure mediche
Diving in apnea	Rasatura barba
Post-esercizio	Starnutire
Riflesso glossofaringeo	Stiramento
Pettinarsi	Deglutizione
Altitudine	Strumenti a fiato
Doccia calda	Manovra di Valsalva
Iperventilazione	Vomito
Vaccinazioni	Calo ponderale



Definizione: un calo della pressione sistolica ≥ 20 mmHg o della pressione diastolica ≥ 10 mmHg con l'assunzione dell'ortostatismo.

I pediatri e gli adolescenti hanno familiarità con l'ipotensione transitoria con capogiro entro pochi secondi dal rapido passaggio in ortostatismo. In realtà questa non è una vera forma di ipotensione ortostatica anche se classificata come *“variant of initial OH”*.

L'ipotensione ortostatica iniziale non è una patologia, ma piuttosto un disallineamento temporale della risposta fisiologica a un rapido cambiamento posturale.





Pediatric syncope: pearls and pitfalls in history taking

Jung Sook Yeom, MD, PhD, Hyang-Ok Woo, MD, PhD

Department of Pediatrics, Gyeongsang National University Hospital, Gyeongsang National University College of Medicine, Gyeongsang Institute of Health Science, Jinju, Korea

Variable	Pitfalls	Pearls
Terms	Classic orthostatic hypotension is common in children and adolescents.	Initial orthostatic hypotension is common in children and adolescents.
Position	Reflex syncope occurs exclusively in the standing position.	Reflex syncope occurs mainly while standing and can also occur while sitting, but rarely occurs in the supine position.
Activity	All syncope related with exercise strongly suggests a cardiac etiology.	Midexertional syncope strongly suggests a cardiac etiology, while postexercise syncope is exclusively VVS.
Prodrome	The prodrome is characteristic of VVS and is not accompanied by cardiac syncope.	Compared to other TLOCs, the prodrome is more common in children, but may also accompany cardiac syncope and epilepsy.
Way of falling	A flaccid fall exclusively occurs in syncope. A stiff fall herald a generalized-tonic clonic seizure in TLOC.	A flaccid fall in children without neurological impairment argues against seizures. A stiff fall is commonly observed in syncope.
Movements	Presence of any convulsive movement in TLOC strongly suggests seizures.	Convulsive movement is common in syncope. Compared to epileptic seizures, convulsive activity in syncope is characterized as brief, asynchronous movements that do not appear before falls. Brief and solitary automatism-like activity can occur in syncope. Lateral head turns with an ipsilateral gaze version can occur in syncope, but never reached the forced tonic quality of the epileptic head turns.
Urinary incontinence	Presence of urinary incontinence in TLOC strongly suggests seizures.	Urinary incontinence has no value in the differentiating between a diagnosis of syncope and epileptic seizures
Confusion	Postsyncope symptoms including persistent pallor, nausea, and sweating are signs of confusion.	Postsyncope symptoms, which are common and persistent for a while in VVS, should not be mistaken for postictal confusion.

TLOC, transient loss of consciousness; VVS, vasovagal syncope.



PROSSIMA

Sincope preceduta da palpitazioni o dolore toracico

Sincope che avviene durante l'esercizio fisico o stress (non dopo)

Sincope in piscina

Sincope che avviene in posizione supina

Sincope senza prodromi

Sincope dopo rumore forte/fastidioso

Eventi che necessitano di rianimazione cardiopolmonare

Eventi con sequele neurologiche

Eventi in occasione di litigio/spavento/videogiochi competitivi

REMOTA

Malattia cardiaca strutturale nota

Aritmia nota

Sospetta patologia cardiaca (intolleranza all'esercizio fisico, astenia recente)



**Il tempo di recupero rapido
non esclude una causa
aritmica**

**La normalità dell'ECG è
spesso rassicurante, ma non
decisiva**



ANAMNESI FAMILIARE

Morte improvvisa inspiegabile in soggetti di età <40 anni

Incidenti inspiegabili (inclusi quelli stradali e annegamenti)

Precoci ***infarti del miocardio***

Canalopatie

Cardiomiopatie primitive

Epilessia in giovane età



**La morte improvvisa in una famiglia non
sempre è chiamata “morte improvvisa”**



Anomalie elettrocardiografiche

Intervallo QT prolungato

Intervallo QT corto

Pattern Brugada

Preeccitazione ventricolare

Blocco A-V di II grado tipo 2 o di III grado

TPSV veloci o tachicardia ventricolare

Malfunzionamento di pacemaker

Bradicardia persistente e inappropriata

Segni di ipertrofia ventricolare

Marcate anomalie della fase di ripolarizzazione ventricolare

Esame obiettivo alterato:

Ritmo irregolare

Toni e soffi cardiaci patologici

Sfregamento pericardico

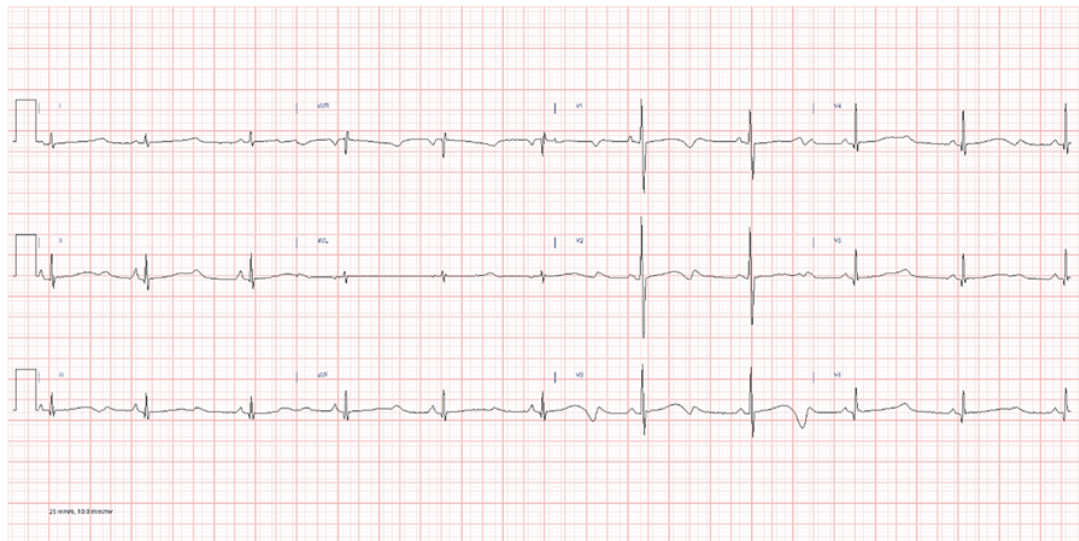


Bambino di 5 anni

Giunge in DEA per sincope durante gioco. Ripresa rapida in seguito alla quale ha lamentato dolore addominale. Episodio simile circa 6 mesi prima.



Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO
Dipartimento Medico Chirurgico della Cardiologia Pediatrica



Ragazza di 12 anni

Accede per *second opinion* ad aprile 2019

Nell'estate 2018 ha presentato durante corsa una sincope con caduta a terra e convulsioni.

In PS eseguiti TC e RM cerebrali normali, ECG normale, ecocardiogramma normale. Dimessa con diagnosi di episodio critico in apiressia.

Il 14/2/19 durante visita medico-sportiva per idoneità ha presentato frequenti BEV monomorfi isolati.

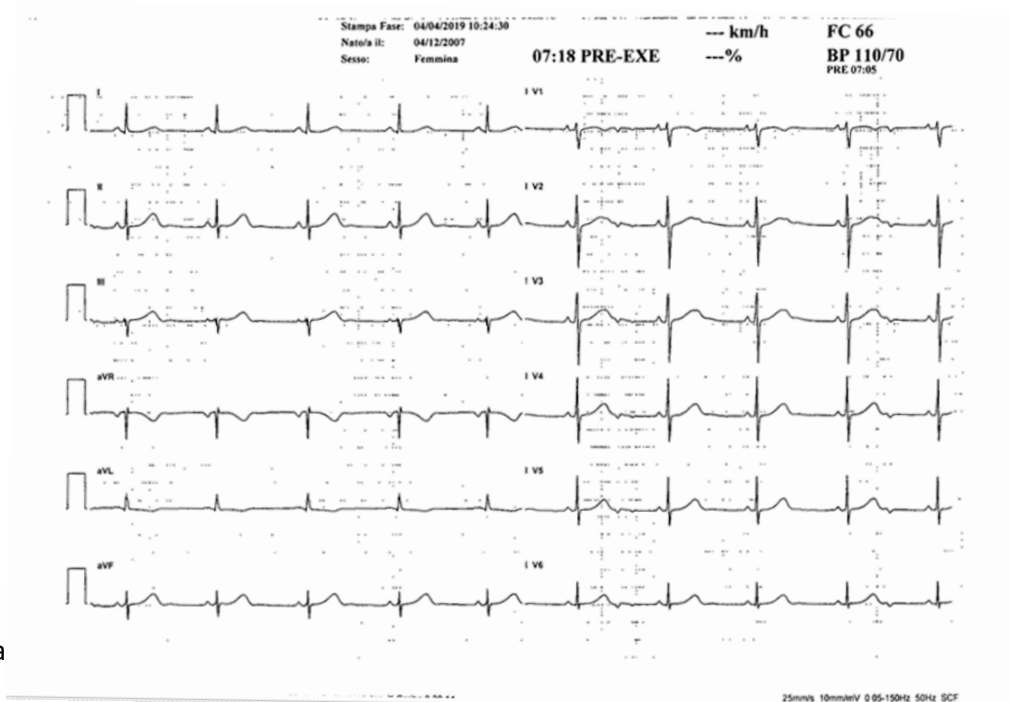
Ripetuto ecocardiogramma refertato nella norma

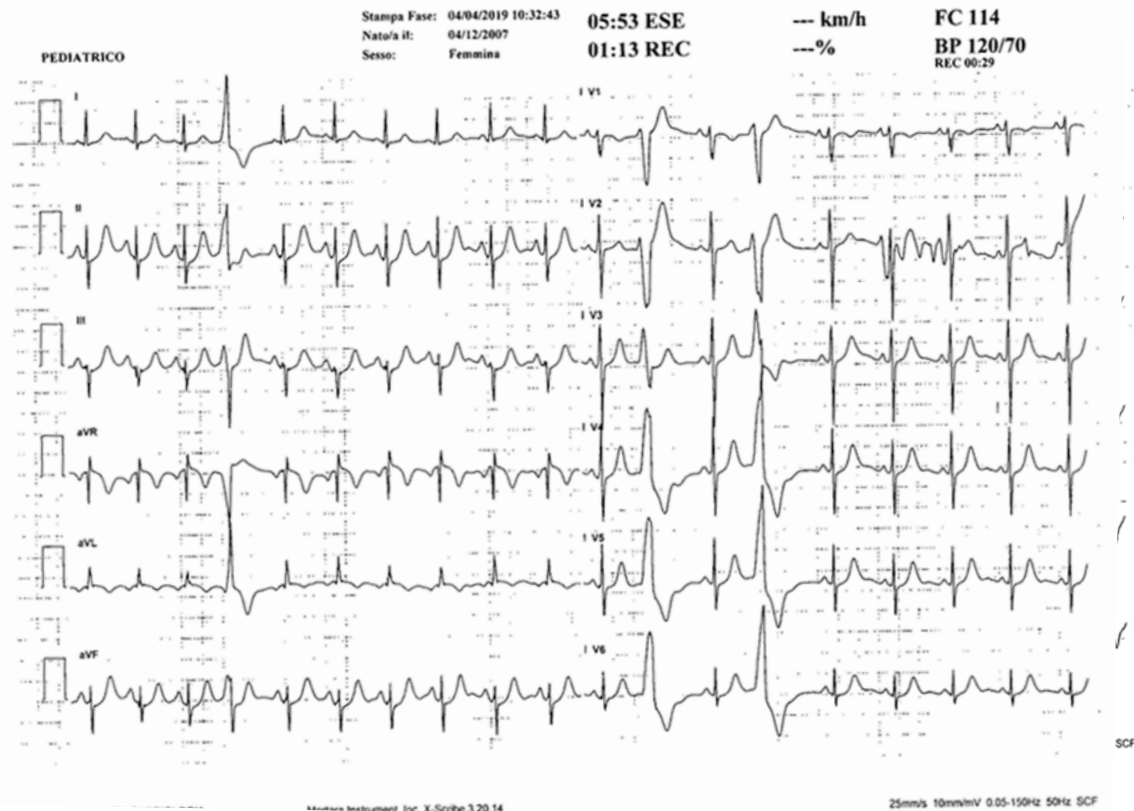
RM cardiaca nella norma

Holter ECG negativo per aritmie.

Assenza di altra sintomatologia (oltre all'unico episodio sincopale) anche durante attività fisica (passeggiate in bicicletta, attività fisica scolastica).

Anamnesi familiare riferita negativa morte improvvisa in età giovanile.





Diagnosi di **Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica (CPVT)**

Analisi genetica (NGS canalopatie):

RYR2 (NM_001035.3)

c.506G>A p.(Arg169Gln)

Eterozigote, De novo

Classe 5, Variante Patogenetica



Ragazzo di 11 anni

Accede per visita cardiologica ambulatoriale programmata

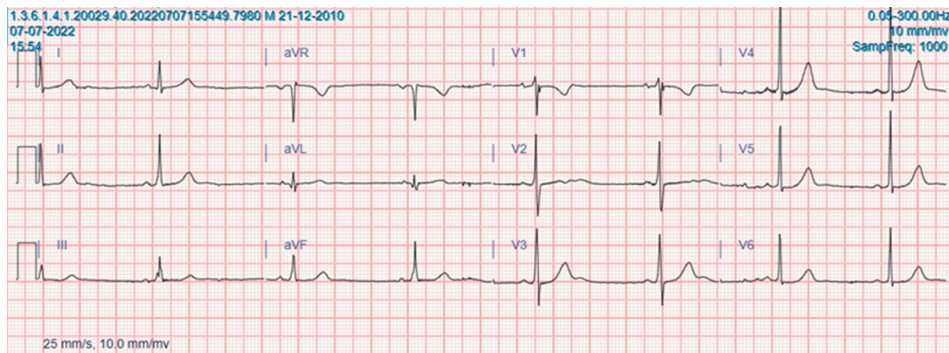
Anamnesi familiare riferita negativa morte improvvisa in età giovanile.

Normale crescita. Mai palpitazioni o dolore toracico. **Riferita normale tolleranza all'attività fisica.**

Riferiti episodi di presincope caratterizzati da forte astenia e **offuscamento del visus**, uno mentre correva per prendere l'autobus, l'altro mentre era sul monopattino.

Ricoverato per quattro giorni presso altro Centro dove veniva eseguita valutazione cardiologica e **monitoraggio elettrocardiografico a letto** con riscontro di bradicardia e di extrasistolia sopraventricolare isolata; ecocardiogramma refertato nella norma.

Ricovero urgente per accertamenti sulla base dell'anamnesi: ECG da sforzo positivo per tachiaritmia polimorfa da sforzo. SATE negativa per via accessoria.



Genetica NGS canalopatie:

RYR2 (NM_001035.3)

c.1655C>T p.(Ser552Phe)

Eterozigote, madre wild type, padre non testato

ACMG classe 3, VUS



La CPVT è un disturbo aritmico ereditario caratterizzato da **tachicardie ventricolari polimorfe indotte da stress o esercizio fisico in un cuore strutturalmente normale.**

Esordisce prevalentemente nei bambini e nei giovani adulti.

È frequentemente associata a mutazioni nel gene RYR2. La trasmissione è spesso autosomica dominante, anche se esistono forme autosomiche recessive, soprattutto legate al gene CASQ2.

La diagnosi può essere difficile perché **l'ECG a riposo è generalmente normale, fatta eccezione per una possibile bradicardia sinusale occasionale.** Per questo motivo è necessario un elevato livello di sospetto clinico.

Un elemento fondamentale per la diagnosi è l'ECG da sforzo.

Il trattamento attuale si basa principalmente su Beta-bloccanti (nadololo, terapia di prima linea) e Flecainide (spesso aggiunta nei pazienti con aritmie resistenti o non completamente controllate).



Bambina di 6 anni

Dall'età di 3 anni comparsa di episodi caratterizzati da **intenso pallore cutaneo, dolore addominale, conati di vomito, retrovulsione dei bulbi oculari, perdita di coscienza con perdita del tono muscolare, successiva rigidità e tremori con perdita sfinterica**, della durata di circa 20-30 secondi (max 90 secondi). Gli episodi si presentano a cluster di 5-6 durante la giornata, circa una volta al mese.

Eseguiti complessivamente prima della diagnosi **9 ricoveri di carattere prevalentemente neurologico e gastroenterologico**.

Nel corso dei ricoveri eseguiti i seguenti esami strumentali: EEG veglia/sonno a ottobre 2023, febbraio 2024, marzo 2024: nella norma, video-EEG (LTM) della durata di circa 48 ore ad aprile e giugno 2024: nella norma; RM cerebrale nella norma (2022).

Condizione anatomica di dolicosigma che poteva favorire l'insorgenza di episodi acuti di volvolo del sigma come causa degli episodi dolorosi acuti che hanno sempre preceduto gli episodi presincopali/sincopali.

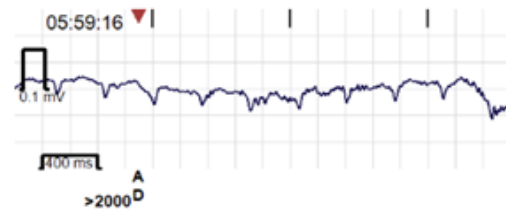
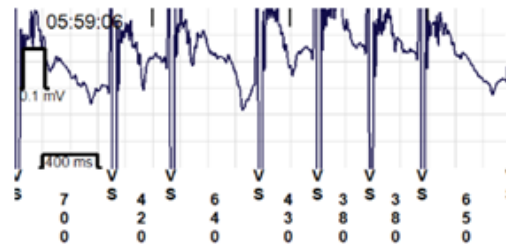
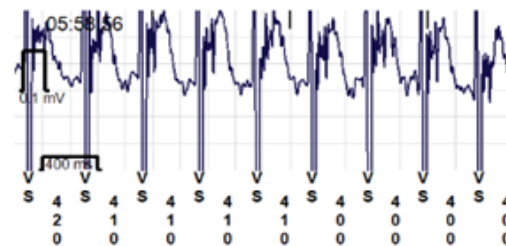
Durante il ricovero di giugno 2024 la traccia ECG ha mostrato una progressiva bradicardia antecedente l'episodio di vomito, seguito poi da un pattern EEG di lento diffuso-appiattimento-lento diffuso e progressiva ripresa della traccia ECG.

Valutazione cardiologica:

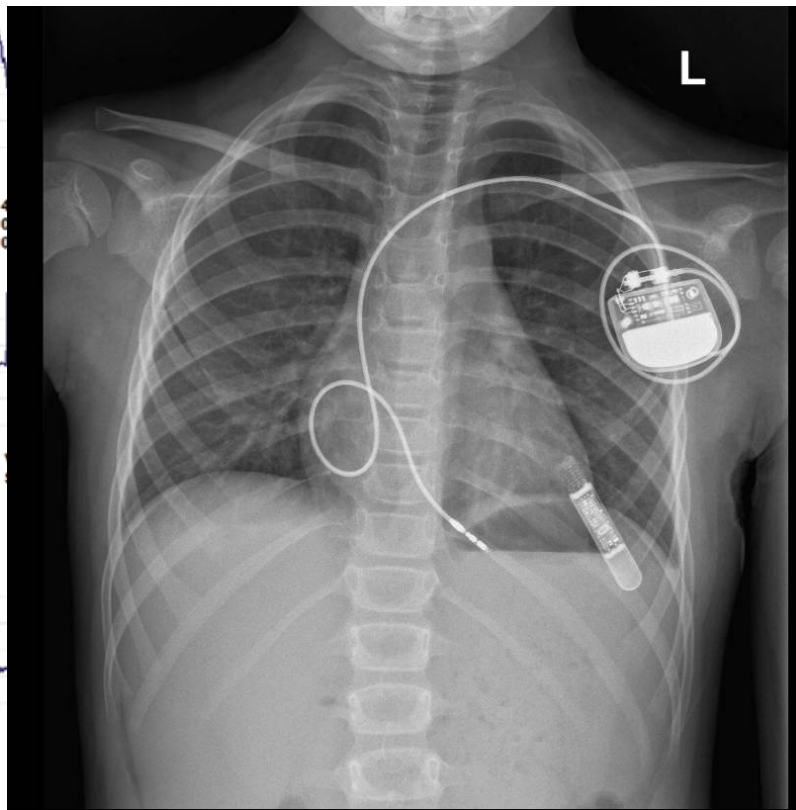
- ECG: nella norma
- Holter-ECG: negativo per aritmie ipercinetiche e per pause patologiche.

Sottoposta a impianto di loop recorder il 7/8/2024





2ausa Rilevato



BAV
_R



Gli **spasmi affettivi** (*Breath-Holding Spells*) sono eventi parossistici non epilettici benigni (forme di **sincope neuromediata**) che si verificano nei bambini molto piccoli (di età inferiore a 4 anni).

Si distinguono tre condizioni:

- **Spasmi affettivi pallidi** (detti anche attacchi sincopali riflessi infantili) provocati da un breve stimolo sgradevole. Sono causati da un'inibizione cardiaca mediata dal nervo vago e associati a perdita transitoria di coscienza. Rappresentano circa il 19–24% dei casi.
- **Spasmi affettivi cianotici** (detti anche perdita transitoria di coscienza ipossica apnoica), caratterizzati da un arresto espiratorio della respirazione durante il pianto, che conduce a cianosi e solitamente a perdita transitoria di coscienza. Rappresentano circa il 54–62% dei casi.
- **Forma mista**, che combina caratteristiche delle forme pallida e cianotica, e rappresenta circa il 19–24% dei casi.

Gli spasmi affettivi si verificano in circa lo 0,1–4,6% dei bambini sani, con un rapporto maschi:femmine di 3:1.

L'età tipica di esordio è compresa tra i 6 e i 18 mesi. Occasionalmente, l'esordio può verificarsi nelle prime settimane di vita; fino al 15% dei bambini presenta i primi episodi prima dei 6 mesi di età. Meno del 10% dei casi esordisce dopo i 2 anni.

La frequenza degli episodi può variare notevolmente, da più episodi al giorno a uno all'anno; tuttavia, la maggior parte dei bambini presenta da 1 a 6 episodi alla settimana.



Spasmi affettivi cianotici (Cyanotic BHS)

La crisi è generalmente precipitata da stimoli emotivi quali **rabbia**, **frustrazione** o altre intense reazioni affettive.

Il bambino piange vigorosamente e il pianto intenso provoca ipocapnia e una conseguente apnea espiratoria forzata, che determina ipossiemia cerebrale e sistemica da ipoventilazione, manifestandosi clinicamente con cianosi.

L'ipossiemia può essere aggravata dalla concomitante comparsa di altri fenomeni, tra cui:

- Riduzione del ritorno venoso al cuore;
- Diminuzione della gittata cardiaca del ventricolo destro;
- Vasocostrizione delle arterie polmonari mediata dall'attivazione adrenergica e dall'ipossia;
- Possibile shunt intrapolmonare destro-sinistro, ipotizzato come ulteriore meccanismo contributivo.

Successivamente, il bambino smette di piangere, rimane in silenzio e trattiene il respiro in fase espiratoria.

La crisi può quindi evolvere verso una perdita transitoria di coscienza, talvolta accompagnata da atteggiamento in opistotono.



Spasmi affettivi pallidi (Pallid BHS)

Gli spasmi affettivi pallidi sono generalmente provocati da uno **spavento improvviso** o da un **dolore acuto**. Una caduta o un trauma cranico lieve rappresentano spesso l'evento scatenante.

Il bambino emette un breve gemito o un breve pianto; successivamente, una risposta vagale esagerata determina una marcata cardioinibizione, con conseguente ipoperfusione cerebrale e perdita transitoria di coscienza.

Nelle forme più gravi, la crisi può evolvere con:

- Scosse cloniche secondarie all'ipossia cerebrale;
- Incontinenza urinaria;
- Marcato pallore cutaneo;
- Riduzione del tono muscolare o, talvolta, irrigidimento transitorio.

Gli episodi sono generalmente di breve durata e si risolvono spontaneamente con un recupero rapido e completo dello stato di coscienza. Non rappresentano una forma di epilessia e hanno una prognosi generalmente favorevole.



Interventi comportamentali

Poiché gli spasmi affettivi non determinano effetti neurologici a lungo termine, è opportuno consigliare ai genitori di **non prestare un'eccessiva attenzione agli episodi**, per evitare che il bambino sviluppi comportamenti disfunzionali o modalità di ricerca dell'attenzione.

Durante un episodio, il bambino deve essere posto in posizione laterale di sicurezza.

Tuttavia, assistere a un episodio di spasmo affettivo può essere fonte di notevole stress per i genitori. In questi casi, il supporto di uno psicologo o di un consulente professionale può aiutare la famiglia a gestire meglio l'ansia associata agli eventi.

Supplementazione di ferro

Numerosi studi suggeriscono una possibile associazione tra anemia sideropenica e spasmi affettivi.

La supplementazione di ferro può ridurre significativamente la frequenza degli episodi, con una dose iniziale raccomandata di:

3–6 mg/kg/die di ferro elementare

Il trattamento con ferro può risultare efficace **anche nei bambini senza una documentata carenza di ferro**, contribuendo comunque alla riduzione della frequenza degli episodi.

Risoluzione completa degli episodi nel 30–50% dei pazienti.

Risoluzione parziale (riduzione >50% della frequenza degli episodi) nel 20–35% dei pazienti.

La prognosi è eccellente, con risoluzione spontanea nella maggior parte dei bambini entro l'età scolare.



► [J Paediatr Child Health](#). 2017 Aug;53(8):749-753. doi: 10.1111/jpc.13556. Epub 2017 Jun 1.

Effect of iron supplementation in children with breath holding spells

Rahul Jain ¹, Divin Omanakuttan ¹, Amitabh Singh ¹, Mamta Jajoo ¹

Affiliations + expand

PMID: 28568906 DOI: [10.1111/jpc.13556](#)

Abstract

Aim: The aim of this study was to analyse the effect of iron supplementation in children with breath holding spells, irrespective of their iron status and study the factors associated with the response.

Methods: This was a prospective interventional study. Study population comprised of patients aged 6-36 months, attending a paediatric outpatient department with recurrent episodes (more than three in last 4 weeks) of breath holding spells. Children with loss of consciousness or convulsive movements associated with breath holding spells were considered as severe. After baseline investigations, all enrolled patients were given elemental iron at the dose of 3 mg/kg/day as a single daily dose. Four weekly follow-ups were done until 3 months after initiation of the intervention. At 12 weeks, investigations were repeated and outcome assessed for remission or decrease in severity of breath holding episodes.

Results: A total of 100 children with breath holding spells received iron supplementation. Almost 73% of children showed complete response, with another 23% showing greater than 50% reduction in frequency. Frequency of spells at diagnosis and intolerance to oral iron were significantly associated with poor response to iron supplementation. Other factors such as age at onset, age at presentation, severity of spells, anaemia and serum iron parameters had no significant association with the response. Of the 27 children without iron deficiency (serum ferritin $\geq 30 \mu\text{g/L}$), 77.7% responded completely to iron supplementation, similar to the iron-deficient group.

Conclusions: Iron supplementation is effective in the management of breath holding spells. Non-anaemic and iron-replete children with breath holding spells also respond well to iron supplementation.

Keywords: anaemia; cyanotic spells; ferritin; iron deficiency; pallid spells.

© 2017 Paediatrics and Child Health Division (The Royal Australasian College of Physicians).



La gestione della sincope in età pediatrica non differisce da quella in età adulta.

Ci sono alcuni fattori particolari che rendono apparentemente più difficile la gestione:

- 1) La difficoltà o l'impossibilità del piccolo paziente di spiegare la propria sintomatologia
- 2) La preoccupazione dei genitori

Alla sincope consegue spesso la limitazione non sempre necessaria dell'attività sportiva che in età pediatrica è spesso vissuta come un enorme problema.



La sincope in età pediatrica è una manifestazione clinica frequente, ma il suo significato cambia profondamente a seconda del contesto clinico.

È il contesto, prima ancora degli esami, che continua a guidare le nostre decisioni.

La maggior parte degli episodi sincopali in età pediatrica è di natura benigna, ma la sincope può essere il primo segno di una malattia ereditaria che riguarderà anche la famiglia del paziente.





Vite che aiutano la Vita



Grazie!

