



VN

VN



## TRATTI PERSONALI

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Tratti personali](#) / Intervalli QT

## Intervalli QT

L'intervallo QT cardiaco (QTc) determina il tempo tra la contrazione e il rilassamento dei ventricoli cardiaci. Può essere accorciato a frequenze cardiache più rapide o allungato a frequenze più lente senza ulteriori conseguenze; tuttavia, le anomalie di questo intervallo possono avere implicazioni cliniche.

### I risultati genetici indicano

Possibilità maggiore della media di avere un intervallo QT lungo

Lungo  
91%

Breve  
9%

Numero di varianti

**13,5 milioni di varianti**

Numero di loci di rischio

**34 loci**

Geni analizzati

ANKRD9, ATP1B1, ATP2A2, AZIN1, CAV1, CCT6B, CDC23, CREBBP, ELP6, EXOG, FADS1, GBF1, GMPR, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KLF12, LITAF, MATN2, MRTFB, NCOA2, NOS1AP, PLN, PRKCA, RPL22, SETD6, SLC4A4, SLC8A1, SMARCAD1, SP3, SPATS2L, TTN, USP50, ZNF436

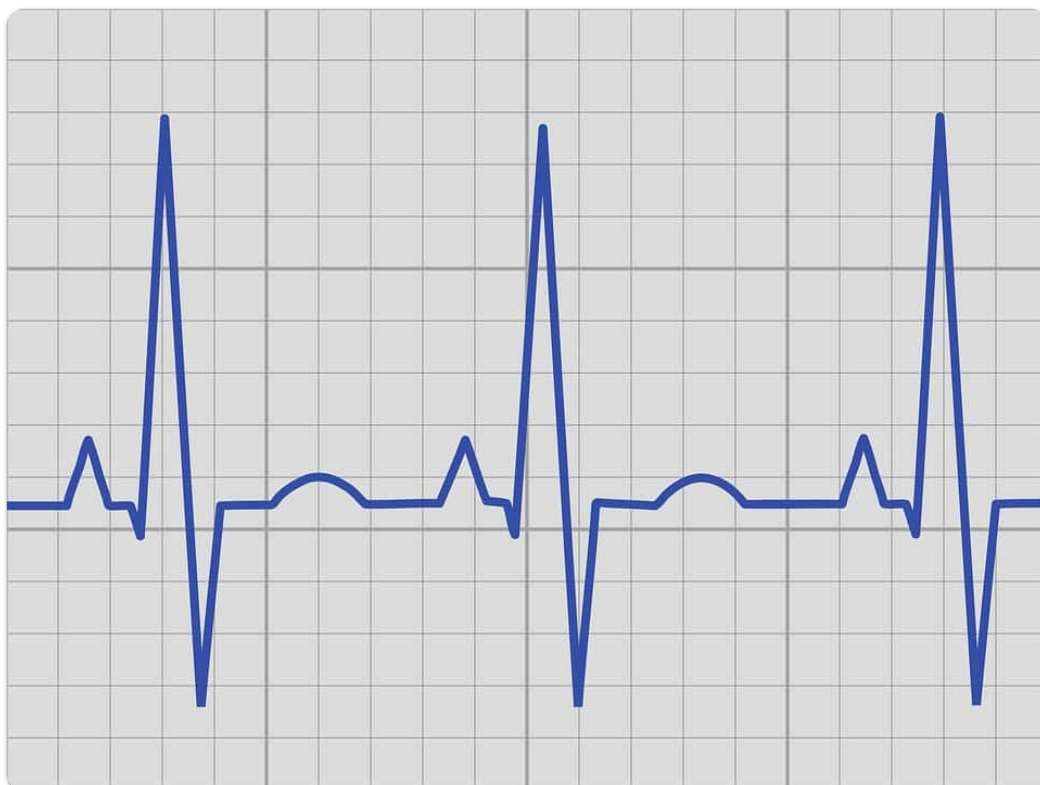
Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi del Polygenic Risk Score (PRS). Dai dati genetici ottenuti nel test, il potenziale di varianti che possono essere analizzate è aumentato a più di 13,5 milioni grazie alla procedura di imputazione statistica. Questo aumenta la precisione dei risultati e quindi la stima della suscettibilità. Sulla base degli studi GWAS (Genome Wide Association Studies) pubblicati, che valutano il contributo individuale di ciascun biomarcatore alla probabilità di manifestare un determinato tratto, viene stabilito un valore finale di PRS derivante dall'insieme di varianti per cui si è portatori.

L'intervallo QT rappresenta la durata della sistole o della contrazione ventricolare (depolarizzazione e ripolarizzazione ventricolare) e viene visualizzato su un elettrocardiogramma come il periodo che intercorre tra l'inizio dell'onda Q e la fine dell'onda T. Questo valore può variare in situazioni fisiologiche in modo inversamente proporzionale al valore del battito cardiaco senza gravi conseguenze. Tuttavia, esistono diverse condizioni cliniche che innescano un aumento o una diminuzione anomali di questo intervallo in individui che possono essere geneticamente predisposti.

Un QTc anormalmente lungo è considerato tale quando supera i 440 millisecondi (ms) nei maschi e i 460 ms nelle femmine. Questo aumento del QTc clinico può essere dovuto a condizioni acquisite di bassi livelli ematici di potassio (ipokaliemia), magnesio (ipomagnesiemia), calcio (ipocalcemia), in caso di ipotermia, ischemia miocardica, aumento della pressione intracranica o a causa di una diminuzione della pressione sanguigna. Aumento della pressione intracranica, o a causa dell'uso di alcuni farmaci come alcuni antipsicotici, antiaritmici o antibiotici, nonché forme congenite nel caso della sindrome del QT lungo. La sindrome del QT lungo è una canalopatia strutturale congenita dei canali cardiaci del calcio e/o del sodio o delle proteine coinvolte nella modulazione delle correnti ioniche. Le manifestazioni più rilevanti comprendono episodi di sincope che possono portare all'arresto cardiaco e alla morte cardiaca improvvisa. In alcuni casi può essere associata a manifestazioni extracardiache, come sordità o disturbi del neurosviluppo.

Un QTc anormalmente corto è considerato  $<350\text{ms}$ . Questa diminuzione può essere acquisita anche in associazione a livelli elevati di calcio nel sangue (ipercalcemia) o di potassio (iperkaliemia), all'uso del farmaco antiaritmico digossina e alla forma congenita della sindrome del QT corto. Questa patologia ereditaria consiste in un disturbo dei canali del potassio associato a un aumento del rischio di fibrillazione atriale e ventricolare parossistica e di morte cardiaca improvvisa. La maggior parte dei pazienti presenta manifestazioni come fibrillazione atriale, palpitazioni o svenimenti.

In ogni caso, si raccomanda un follow-up in caso di elettrocardiogrammi suggestivi, storia familiare di morte improvvisa e storie personali di sincope o fibrillazione di origine sconosciuta.



## Relazione tecnica

L'intervallo QT, una misura elettrocardiografica che riflette la ripolarizzazione del miocardio, è un tratto ereditario. Uno studio GWAS su 100.000 individui ha identificato 34 loci che si ritiene spieghino l'8-10% della variazione del QT.

## Bibliografia

[ECG library \[May 2022\].](#)

[Al-Azaam B et al.](#) Atrial Fibrillation in Inherited Channelopathies. Card Electrophysiol Clin. 2021 Mar;13(1):155-163.

[Schwartz PJ et al.](#) Inherited cardiac arrhythmias. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):58.

[Loussouarn G et al.](#) Diversity in human hair growth, diameter, colour and shape. An in vivo study on young adults from 24 different ethnic groups observed in the five continents. Eur J Dermatol 2016; 26(2): 144-54.

[Arking DE et al.](#) Genetic association study of QT interval highlight's role for calcium signaling pathways in myocardial repolarization. Nature Genetics, 22 Jun 2014, 46(8):826-836.

### Limiti dello studio

*La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.*

*Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro medico.*

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista



# Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

## tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

## Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania



- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

