

# SCIENZE MEDICO-LEGALI, SOCIALI E FORENSI

## AUTOPSIA E SINDROME DEL QT LUNGO IDIOPATICA (LQTS): NUOVE RESPONSABILITA' IN MEDICINA LEGALE

di COSIMO LORÈ (\*)

### 1. Il caso.

La sindrome del QT lungo idiopatica (Long QT Syndrome: LQTS) è una patologia di natura congenita che si manifesta clinicamente con aritmie di tipo ipercinetico a livello ventricolare, le quali possono poi sfociare in episodi sincopali o morte improvvisa. Le aritmie insorgono soprattutto in circostanze di particolare stress, fisico o psichico. La reale incidenza della sindrome non è ancora oggi ben precisata: in un recente studio di cardiologi astigiani[1] si segnala che la patologia è “sicuramente più comune di quanto una volta creduto” e si ritengono “eccitanti” le osservazioni scaturite dalle nuove conoscenze e applicazioni della genetica molecolare. “La subdola sintomatologia che contraddistingue la patologia offre infatti notevoli difficoltà interpretative rimanendo peraltro spesso misconosciuta. Quando la malattia non viene riconosciuta in vita, la diagnosi di LQTS al tavolo settorio è ancora più difficile: l'autopsia infatti non è in grado di fornire rilievi anatomici od istopatologici patognomici.

Schwartz e Collaboratori prima sull'Archivio di Medicina Legale[2] e poi sulla Rivista dell'ANCE[3] riesaminano gli aspetti caratteristici della Long QT Syndrome descrivendo un caso di osservazione medico-legale. “Si tratta di una donna di 22 anni, coniugata con un figlio di 6 mesi, rinvenuta cadavere la mattina presto nel proprio letto. L'indagine di sopralluogo esclude l'eventualità di assunzione di sostanze tossiche o d'abuso e le successive analisi tossicologiche condotte su sangue e urine risultano negative a tutto campo (alcool, benzodiazepine, oppiacei, cannabinoidi, barbiturici ...). L'autopsia, eseguita circa 10 ore dopo la morte, non evidenzia nulla di significativo all'ispezione esterna. La sezione del cadavere mostra notevole e diffuso stato congestizio edematoso dei polmoni e una altrettanto spiccata congestione di tutti gli altri organi, segnatamente dell'encefalo. L'esame al microscopio dei prelievi viscerali conferma l'edema cerebrale e polmonare, con stasi viscerale; a livello miocardico risulta un quadro notevole di fragmentatio miocitaria, in assoluta normalità delle arterie coronarie e dell'interstizio. L'esame microscopico del sistema di conduzione del cuore non dimostra alcunché di patologico. In definitiva, il quadro complessivo appare quello della cosiddetta autopsia bianca.

### 2. Riflessioni medico-legali

Le riflessioni oggetto delle note sinteticamente raccolte nel presente studio sono volte a dimostrare che anche un solo caso afferente ad un settore medico-legale preparato e intelligente consente non solo una più adeguata risposta alla chiamata della Autorità Giudiziaria, ma anche una attività necroscopica soddisfacente (nella fattispecie esaltante) le finalità scientifico-didattiche insite nell'operato di un medico universitario anche se perito, essendo queste naturali e doverose quando (come sarebbe, più che d'uopo, d'obbligo) il settore afferisce a strutture universitarie, le uniche dedicate istituzionalmente alla ricerca e di qui alla formazione.

Là dove per contro (e per iattura...) si agisce nel nome di una *routine* operativa avulsa da un contesto propriamente scientifico esiste fondata ragione per paventare il rischio che siffatte (quali nella fattispecie esaminata) patologie sfuggano al perito settore di turno, dopo essere state ignorate in vita dal cardiologo, restando per sempre misconosciute.

Specie quando manca uno studio serio del caso il cui principale presupposto è dato dalla cultura medica e dalla capacità scientifica del necroscopo che non può e non deve essere mai visto alla stregua di un tecnico e

burocrate ad uso e consumo di sgradevoli situazioni connesse all'evento morte.

Altrimenti non si verterà certo nell'ambito di una corretta collaborazione con la Giustizia né si potrà (come si vede proprio nel caso in esame) parlare a pieno titolo di prevenzione e clinica, né si potranno (epifenomeno non da poco...) far funzionare le Scuole di Specializzazione di Medicina Legale, la cui frequenza impegna **per legge** alla esecuzione di centinaia di esami necroscopici.

Non si può in sostanza disconoscere che l'attività settoria per conto dell'Autorità Giudiziaria costituisce una delle finalità più qualificanti di una struttura medico-legale e diviene irrinunciabile in ambito universitario in quanto fonte di costante aggiornamento, di applicazione di metodiche, di rilevazione di dati statistici, essendo la presenza di un cospicuo settore fondamentale per le Scuole di Specializzazione dove gli allievi **devono**-è bene ribadirlo-compiere un notevole numero di indagini autoptiche per poter completare il proprio *iter* di formazione.

Si deve peraltro riconoscere che l'organizzazione di un servizio di settore è complessa per la mancata previsione normativa (a differenza di quanto avviene in altri paesi) di una struttura deputata alla esecuzione di accertamenti necroscopici: il Pubblico Ministero (o il Giudice nel caso di perizia) incarica un medico **di norma** inserito in un apposito elenco di esperti.

E' tutto lasciato pertanto alla libera scelta del Magistrato: gli Istituti e i Dipartimenti di Medicina Legale colmano quindi la lacuna legislativa garantendo alla Amministrazione della Giustizia un supporto tecnico fondamentale nell'istituire turni che consentono la pronta reperibilità di un professionista accreditato dalla istituzione universitaria, dipendente o comunque afferente (docente per incarico o a contratto, dottorando, specializzando, etc.) e incaricato *ad personam*.

E' prassi perciò che la struttura proponga una lista di esperti ai Magistrati che di routine a questa attingono.

Il proponente della lista dei turni è naturalmente il Direttore del Dipartimento congiuntamente con il Direttore della Scuola di Specializzazione, il primo per le competenze specifiche della struttura, il secondo per i già ricordati obblighi degli allievi.

Non si possono tacere poi le decisive (non meno che in ambito strettamente clinico) obbligazioni deontologiche gravanti sul medico legale necroscopo il cui dovere di bene operare in termini di perizia e diligenza non risulta certo attenuato né meno cogente dal contingente compito di pubblico ufficiale che indaga le cause di morte in circostanze sospette.

Non è forse anche il medico legale necroscopo un professionista responsabile ?

### 3. Importanza dei dati

Il quadrilatero riassumibile nella sintesi rappresentata dagli Autori è costituito da **autopsia, anamnesi, approfondimenti clinici** attraverso l'attento riesame di cartelle e referti specie elettrocardiografici, **accertamenti genetici** particolarmente mirati alla sindrome prospettata e poi definita: non quindi un teorema astratto ma l'espressione concreta di una obiettivazione composita e accurata, doverosa in ogni contingenza di indagine giudiziaria come di semplice ricerca scientifica.

Ecco perché una metodologia prettamente medico-legale correttamente e compiutamente seguita ed eseguita si impone ogniqualvolta esiste l'esigenza (primaria) di soluzione di un problema giudiziario ma anche l'opportunità (non secondaria) del disvelarsi e sostanzarsi del vero medico-legale (pur sempre in termini di alta probabilità) nel contestuale dissolversi delle nebbie del mistero chiamato troppe volte morte improvvisa.

Una siffatta metodologia presenta il non secondario effetto di un sempre auspicabile (e irrinunciabile...) vantaggio per la precisa scrittura della storia clinica di un soggetto deceduto, ma anche per la necessaria e tempestiva indagine sui parenti possibili portatori della subdola sindrome, oltre che per la migliore azione preventiva sui cittadini in genere, affetti da alterazioni elettrocardiografiche nel caso presentato passate inosservate (omissione inescusabile per uno specialista cardiologo!).

Questo anche perché con la dizione morte improvvisa non ci si faccia troppo scudo (e non si trovi un comodo alibi...) per coprire neglimenti raccolte e sommarie analisi di dati (cadaverici e cartacei).

Lo scenario autoptico si può così allargare ad altri mondi, sicché un obitorio (universitario) riesce a riscattarsi da una non beneaugurante fama rinvivendosi di implicazioni e interessi scientifici e sociali grazie alla scienza e alla pazienza di operatori adeguatamente supportati da una cultura e una struttura specializzate ma anche aperte alle discipline mediche e giuridiche, senza spreco di non superflue energie e sinergie con la ricerca in medicina clinica e preventiva oltre che con la prassi giuridica e assicurativa.

#### 4. Utilità del caso.

Un simile metodo nella conduzione di un approccio e di un processo di indagine medico-legale necroscopica diviene pertanto fonte di acquisizioni certe ed utili non solo-come detto-ai fini di una efficiente cooperazione tra Università e Autorità Giudiziarie, ma anche di una intelligente e proficua collaborazione tra Medicina Legale e Medicina Clinica per le esaltanti evidenze epidemiologiche emergenti in analoghe fattispecie.

In effetti i dati autoptici raccolti e così interpretati divengono necessariamente motivo di riesame critico dei dati clinici certificati in vita, assumendo questi ultimi una nuova e significativa connotazione per illuminazione necroscopica e promuovendo ulteriori indagini tra i parenti sopravvissuti del soggetto deceduto al precipuo scopo di scoprire (in tal caso *in vivo*) altre LQTS e così poter prevedere e se possibile prevenire altri casi di morte improvvisa, oltre che accendere l'attenzione dei ricercatori clinici verso quadri patologici reputati rari se non misconosciuti sollecitando approfondimenti ed affinamenti di protocolli e percorsi terapeutici.

Accade così che un caso solo apparentemente insolito e affrontato per finalità ingiustamente considerate esaurite nella investigazione giudiziaria diviene motivo di attivazione di esperienze e culture diverse e per certi aspetti lontane tra loro e si fa momento di integrazione tra contributi e settori disciplinari separati solo da esigenze organizzative e operative della sanità e della società ma, a ben guardare, aventi tutti lo stesso oggetto e movente di azione: nel caso proposto il cuore (come *locus*) e la vita (quale fine) dell'uomo.

Di qui l'importanza epidemiologica anche in ambito necroscopico del singolo caso e la interdisciplinarietà della medicina moderna !

#### 5. Per una più moderna (e responsabile) medicina legale.

Si può perciò affermare senza incorrere nel paradosso che anche l'autopsia giudiziaria (e quindi anche la medicina legale) si propone con forza quale prezioso strumento (e non semplice ausilio !) nella attività di ricerca della medicina preventiva e clinica.

Così, all'interno di una unica disciplina, si possono prefigurare e distinguere una medicina legale necroscopica ma anche una medicina legale clinica ed una medicina legale preventiva (o meglio per la clinica e per la prevenzione), a loro volta non a sé stanti ma fortemente embricate con le discipline attinenti l'anatomia e l'istologia patologica, la medicina clinica, l'igiene e la medicina preventiva.

D'altra parte sarebbe non compiuto né esemplare il ruolo della medicina legale del terzo millennio se non si avvallesse di ogni possibile correlazione e collaborazione con tutte le scienze biomediche, divenendo-per usare un linguaggio in sintonia con un mondo digitale-interattivo come la sua stessa denominazione altamente interdisciplinare le impone di essere. Una interazione non solo nella comunicazione tra medicina e diritto ma prima di tutto e soprattutto tra diverse discipline della biomedicina e della clinica.

La responsabilità della struttura, anche in ambito di medicina legale necroscopica, si evidenzia in tutta la complessità delle implicazioni connesse alla esecuzione di una autopsia giudiziaria, oltre che delle doverose correlazioni in termini di ricerca scientifica (unico fine di una struttura di natura universitaria !), grazie ad un caso occorso alla osservazione del settore afferente al Dipartimento di Scienze Medico-Legali e Socio-Sanitarie e alla Scuola di Specializzazione in Medicina Legale e delle Assicurazioni della Università degli Studi di Siena: la diagnosi viene formulata per l'accurata capacità di raccolta e analisi dei dati autoptici e anamnestici e per l'approfondimento sulla documentazione clinica pregressa specie elettrocardiografica e per l'accertamento genetico con particolare riferimento alla sindrome del QT lungo idiopatica.

Ne discende che il singolo operatore, anche se da solo (per lo specifico incarico *ad personam* conferitogli dalla Autorità Giudiziaria) nella apparenza della forma del processo, non può e a ben guardare **non deve** essere lasciato in isolamento (assai poco aureo...) sul piano della strategia scientifica, senza la quale una esecuzione autoptica sarebbe ridotta a mera esercitazione su cadavere, a dissezione da stanze anatomiche, equiparabile per i nefasti effetti (sui compiti di giustizia e sui doveri di ricerca) a pratiche di vivisezione non giustificate né soprattutto corroborate da adeguate finalità sanitarie, conoscenze scientifiche, strumentazioni tecnologiche ed aperture ad orizzonti più ampi di un angusto scenario obitoriale.

Di qui la incombente ipotesi di vera e propria responsabilità (di rilievo penale ?) per gli amministratori (anche della giustizia ?) che non provvedano adeguatamente ad organizzare un rapporto tra Autorità Giudiziaria e Medicina Legale conforme rispetto a quello in questa sede prospettato e sostenuto.

In ogni caso si conferma che il settore necroscopico è indubbiamente il *cor* di una struttura medico-legale universitaria: basti citare la classica autopsia di iniziazione alla attività propriamente medico-legale e ricordare l'obbligo giuridico di far eseguire un rilevante numero di necroscopie agli iscritti alle Scuole di Specializzazione in Medicina Legale.

## RIASSUNTO

La responsabilità della struttura universitaria nel particolare rapporto che si instaura quando un Magistrato incarica un medico di eseguire una autopsia si estende e si dilata sia alla Amministrazione della Giustizia che della Università per le inevitabili e, sulla base delle riflessioni esposte, anche auspicabili nonché doverose implicazioni di migliori (rectius: corrette !) decrittazioni dei dati e interpretazioni dei casi occorrenti ad un settore medico-legale.

La sindrome del QT lungo idiopatica (LQTS) si rivela ottimo banco di prova per ogni medico legale che viva anche la funzione di necroscopo in veste di intelligente e acculturato operatore della ricerca scientifica a fini di tutela della salute umana, anche se è momentaneamente (il tempo dell'incarico...) al servizio dell'Autorità.

Ne scaturisce una serie di riflessioni sulle implicazioni in termini di correlazioni con la clinica, l'igiene e la profilassi, impreviste ed anche sorprendenti per la precisa definizione della questione giudiziaria ma nondimeno per l'ulteriore impiego in ambito epidemiologico e impegno in quello clinico consentiti dai dati raccolti e dalla diagnosi formulata, pur nell'insolito (come luogo di prevenzione e cura) ambito della sala settoria.

## SUMMARY

The legal responsibility of the University health authority in the particular relationship occurring when a physician is commissioned by a Magistrate to perform an autopsy extends to both the Administrations of Justice and of the University, due to the inevitable and necessary implications of better (i.e. more correct) interpretations of data and cases, needed by a forensic medical activity.

The Long QT Syndrome (LQTS) represents a good testing bench for the physician who believes that his necroscopic function is part of his activity as a clever and learned researcher aimed to protect human health, even if he is temporarily entrusted by the Authority.

Various considerations on the sometimes unexpected and surprising correlations with clinical and preventive medicine are reported. These implications are useful for an exact definition of the judicial problem, but also for the further use in the epidemiological and clinical fields of the data collected and of the diagnoses made in the unusual (in terms of prevention and treatment) location represented by the mortuary.

---

(\*) Dipartimento di Scienze Medico-Legali e Socio-Sanitarie della Università degli Studi di Siena, Policlinico Le Scotte, 53100 Siena.

[1] Calò L., Riccardi R., Gaita F., *Sindrome del QT lungo*, Professione - Sanità Pubblica e Medicina Pratica, 6, 15, 1999.

[2] Di Paolo M., Crescini S., Buzzi F., Priori S.G., Napolitano C., Schwartz P.J., *Sindrome del QT lungo: considerazioni da un caso di osservazione medico-legale*, Archivio di Medicina Legale, 1, 15, 1998.

[3] Priori S.G., Napolitano C., Schwartz P.J., *Sindrome del QT lungo: cosa sta cambiando alla luce delle scoperte genetiche*, Cardiologia Extraospedaliera, 2, 169, 1999.

