

## **Morte improvvisa: scoperti i «geni killer» e le cicatrici invisibili che colpiscono anche i cuori sani** di Redazione Salute

Alcuni difetti del DNA e fibrosi poco visibili al tessuto cardiaco possono causare arresti cardiaci improvvisi anche in persone che sembrano sane (come fu per Eriksen). Nuovi metodi per prevedere il pericolo in anticipo (Fonte: <https://www.corriere.it/> 21 maggio 2026)



Una svolta nella lotta alla **morte cardiaca improvvisa** arriva da tre studi internazionali coordinati dalla Società Italiana di Cardiologia (SIC).

La ricerca, pubblicata sulle testate scientifiche JAMA Cardiology, European Heart Journal e JACC ha identificato **mutazioni genetiche e «cicatrici»** nel tessuto muscolare cardiaco (fibrosi) che sono state identificate come le **cause nascoste di arresti cardiaci fatali in individui giovani, sportivi e apparentemente sani** (ricordiamo, tra le altre, la vicenda di [Christian Eriksen](#), l'ex giocatore dell'Inter colpito da arresto cardiaco durante una partita degli Europei).

Per decenni, la medicina si è basata sulla **frazione di eiezione** (la capacità del cuore di pompare sangue) per valutare il rischio di aritmie fatali. Tuttavia, come spiega **Gianfranco Sinagra**, Presidente SIC e direttore della Scuola di specializzazione dell'Università di Trieste, questo parametro è ormai considerato insufficiente: «Ci sono pazienti con cuori apparentemente sani che vanno incontro ad aritmie fatali senza sintomi premonitori, mentre altri con funzioni compromesse ne sembrano immuni», sottolinea Sinagra, evidenziando come la sola capacità contrattile non basti più a guidare le decisioni cliniche.

Il primo studio, apparso su *JAMA Cardiology*, ha analizzato 308 portatori di una mutazione nel gene **FLNC**, responsabile della produzione della proteina **Filamin C**. Questa proteina funge da «ancora» per le fibre muscolari durante la contrazione; se la variante genetica è «troncante», la proteina è incompleta o assente, rendendo le cellule cardiache estremamente vulnerabili ad aritmie maligne. **Marta Gigli** (Cardiologia di Trieste), coordinatrice dello studio, rivela dati allarmanti: quasi un paziente su cinque ha subito un evento maggiore durante il follow-up, con un'incidenza che sale all'8% nel primo anno dopo la diagnosi. Per prevenire tali eventi, sono state identificate **cinque variabili chiave**: età e sesso maschile; storia di sincopi (svenimenti); episodi di tachicardia ventricolare non sostenuta; frazione di eiezione.

Il secondo studio (*European Heart Journal*) si è focalizzato sulla **cardiomiopatia non-dilatata del ventricolo sinistro (NDLVC)**. In questa condizione, il cuore non appare dilatato all'ecocardiogramma, ma la risonanza magnetica con mezzo di contrasto rivela cicatrici (fibrosi) nel muscolo. **Marco Merlo**, co-autore della ricerca, spiega che il 15% dei pazienti studiati ha subito eventi aritmici entro cinque anni. Grazie a questo lavoro, è nato un **nuovo punteggio basato su sette parametri** che divide i pazienti in quattro classi di rischio (con probabilità di eventi dal 5% a oltre il 40%), permettendo di decidere con precisione chi necessiti realmente di un defibrillatore. L'ultimo tassello, pubblicato su *JACC Heart Failure*, riguarda il gene **NEXN**, che codifica per la proteina Nexilin. La ricerca, coordinata da centri italiani (tra cui Udine, Brescia, Firenze e Trieste), ha scoperto che le varianti troncanti di questo gene causano una forma di cardiomiopatia aritmogena finora quasi sconosciuta. Sebbene il cuore appaia normale, nel **64% dei casi è presente una fibrosi estesa** e un paziente su quattro sviluppa aritmie gravi, con un rischio paragonabile a quello della Filamin C.

Questi risultati delineano un nuovo approccio che integra genetica, imaging avanzato (risonanza magnetica) e storia clinica. «Il rischio di morte cardiaca improvvisa non può più fondarsi su un parametro unico», conclude Sinagra, ma richiede una **medicina di precisione** calibrata sul profilo specifico di ogni singolo paziente.