



Geni killer e cicatrici sul cuore cause nascoste di morte improvvisa: gli studi che ribaltano la diagnosi

Descrizione

(Adnkronos) è??

Geni killer e cicatrici sul cuore tra le cause nascoste della morte improvvisa anche di giovani e sportivi apparentemente sani. È?? quanto emerge da tre studi internazionali coordinati dalla Società Italiana di Cardiologia (Sic), pubblicati su JAMA Cardiology, European Heart Journal e JACC: Heart Failure. Secondo quanto si legge, è?? alcune mutazioni genetiche e la presenza di cicatrici nel tessuto muscolare cardiaco, rilevabili solo tramite risonanza magnetica cardiaca, possono essere cause nascoste di arresti cardiaci improvvisi e finora inspiegati, anche in individui giovani e sportivi apparentemente sani e con esami di routine come l'ecocardiogramma spesso completamente nella norma?•. Le ricerche, spiega la Sic, è?? delineano in modo pi?1 preciso il profilo di rischio per morte cardiaca improvvisa?•, proponendo un cambio di paradigma nella valutazione del pericolo e in prevenzione. Nuovi parametri è?? chiave per decidere se impiantare un defibrillatore anche in chi ha un cuore apparentemente sano?•.

Gli studi evidenziano la necessit? di è?? un approccio innovativo che superi il tradizionale paradigma clinico, che ormai potremmo definire superato, basato esclusivamente sulla frazione di eiezione, parametro grossolano che stima la capacit? del cuore di pompare sangue?•. Afferma Gianfranco Sinagra, presidente della Sic e direttore della Scuola di specializzazione e della Struttura complessa di Cardiologia dell'universit? di Trieste: è?? La stima, peraltro grossolana, della funzione sistolica del ventricolo sinistro ha rappresentato per decenni il principale parametro nella valutazione del rischio di aritmie fatali, ma le nostre ricerche stanno espandendo i confini della quantificazione del rischio clinico introducendo nuovi parametri. Ci sono pazienti portatori di mutazioni genetiche maligne che, nonostante presentino un cuore apparentemente sano, vanno incontro ad aritmie fatali senza sintomi premonitori, mentre altri, seppur presentando un'importante compromissione della funzione sistolica, sembrano immuni ad eventi aritmici gravi. Questo significa che il solo parametro della capacit? del cuore di pompare sangue non ? sufficiente a indirizzare le decisioni cliniche per prevenire episodi potenzialmente fatali?•.

è?? I 3 studi è?? riassume Sinagra è?? forniscono un nuovo paradigma per la prevenzione e la valutazione del rischio di morte cardiaca improvvisa nei giovani individui, che non pu?2 pi?1 fondarsi su

un parametro unico, ma richiede un approccio che integri genetica, salute del tessuto muscolare valutata con imaging avanzato e storia clinica individuale, calibrati sulla condizione specifica di ciascun paziente, per una vera medicina di precisione•.

I primi 2 studi, dettaglia la Sic in una nota, si focalizzano sul ruolo della genetica per la prevenzione della morte improvvisa. Il primo, pubblicato su *Jama Cardiology*, ha analizzato 308 portatori di una mutazione della proteina strutturale del muscolo cardiaco, filamin C, raccolti in 19 centri internazionali specializzati nella gestione delle malattie del muscolo cardiaco. Si tratta di una proteina che ha la funzione di tenere ancorate le fibre muscolari durante le contrazioni cardiache illustra Sinagra, co-autore del lavoro. Quando il gene che la produce (FlnC) presenta una variante troncante, la proteina viene espressa in modo incompleto o non viene prodotta affatto. Il risultato è che le cellule cardiache perdono stabilità diventando estremamente vulnerabili alle aritmie maligne. Un paziente può avere un cuore di dimensioni e morfologia normali, che pompa sangue normalmente, senza che vi siano sintomi rilevanti e tuttavia essere a rischio di aritmie anche fatali. È per questo che il criterio tradizionale per impiantare un defibrillatore, basato sulla funzione sistolica ventricolare sinistra stimata all'ecocardiografia, può essere fallace•.

Lo studio specifica Marta Gigli della Cardiologia di Trieste, primo autore della ricerca e coordinatrice di un network internazionale, è riuscito anche a definire esattamente il rischio di aritmie fatali e, nel corso del follow-up, quasi 1 paziente su 5 ha subito un evento maggiore, con un'incidenza annuale di 4 casi ogni 100 persone, che sale a 8 nel primo anno dalla diagnosi, confermando l'importanza di un inquadramento precoce. Abbiamo quindi identificato 5 variabili che, combinate insieme, permettono di stimare precocemente il rischio individuale prevenendo eventi potenzialmente letali•. Le variabili sono età, sesso maschile, storia di sincopi, presenza di episodi di tachicardia ventricolare non sostenuta e la frazione di eiezione elenca Marco Canepa dell'università di Genova, che ha contribuito allo studio. Con questi semplici parametri è possibile calcolare il rischio individuale di evento aritmico nei successivi 12-72 mesi, con un'accuratezza che supera quella garantita dai mezzi raccomandati dalle linee guida europee•.

Abbiamo inoltre rilevato aggiunge Gigli che il rischio di aritmie non cresce progressivamente al peggiorare della capacità contrattile del cuore, ma che al di sotto del 58% il rischio rimane sostanzialmente lo stesso. Il pericolo, quindi, rimane sostanzialmente invariato per valori molto bassi o solo lievemente ridotti, svuotando sostanzialmente di significato lo stesso parametro. In questi pazienti quindi la sola frazione di eiezione potrebbe portarci a non proteggere chi è a effettivo rischio•.

Anche il secondo studio, pubblicato sullo *European Heart Journal*, si concentra sul ruolo della genetica focalizzandosi sulle forme cardiomiopatia non-dilatata del ventricolo sinistro (Ndlvc), un sottotipo di cardiomiopatia introdotto formalmente dalle linee guida europee solo nel 2023. In questa condizione il cuore non si dilata e la funzione sistolica può risultare normale all'ecocardiogramma, mentre nel tessuto muscolare sono presenti cicatrici espressione di fibrosi del cuore visibili soltanto alla risonanza magnetica con mezzo di contrasto•, descrive Marco Merlo, co-autore del lavoro. Su 337 pazienti seguiti in 2 grandi centri italiani e validati su una coorte indipendente di 216 casi in 11 centri europei, il 15% ha subito un evento aritmico maggiore entro i successivi 5 anni. Lo studio ha identificato 7 parametri indica Merlo e da questi dati è nato un nuovo punteggio che permette di inquadrare i pazienti in 4 classi di rischio con una probabilità di eventi a 5 anni che va da meno del 5% a oltre il 40%, orientando in tal modo la decisione se impiantare o meno

un defibrillatore. Prima di questo studio non avevamo a disposizione strumenti per questa specifica manifestazione di malattia e il rischio era di sbagliare in entrambe le direzioni: sovra-trattare chi non ne ha bisogno, o non trattare chi invece Ã¨ davvero in pericolo?•.

Il terzo tassello arriva da â??Jacc Heart Failureâ??. Lâ??ultima ricerca firmata dalla Sic ha studiato un gene ancora poco noto, Nexn, che codifica per la proteina nexilin e potrebbe essere alla base di una nuova forma di cardiomiopatia aritmogena finora ampiamente sconosciuta. In uno studio condotto attraverso la collaborazione di 12 centri internazionali, coordinato da ricercatori italiani e che ha visto la partecipazione delle universitÃ di Udine, Brescia, Firenze e Trieste , le varianti troncanti di Nexn sono risultate significativamente piÃ¹ frequenti nei pazienti con cardiomiopatia rispetto alla popolazione generale. â??Anche in questo caso â?? avverte Matteo Dal Ferro della Cardiologia di Trieste â?? il cuore appare normale, il ventricolo non Ã¨ dilatato e la funzione sistolica Ã¨ solo moderatamente ridotta. Eppure, nel 64% dei casi la fibrosi del muscolo cardiaco Ã¨ estesa, e 1 paziente su 4 sviluppa aritmie ventricolari maggiori nel follow-up, con un rischio simile a quello dei portatori di mutazioni del gene filamin C?•.

â??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Maggio 21, 2026

Autore

redazione

default watermark