



**AMILOIDOSI CARDIACA
IN REGIONE VENETO**

**MARTEDÌ 25
MARZO 2025**

***INNOVAZIONE TERAPEUTICA CHE SPINGE
ALL'INNOVAZIONE ORGANIZZATIVA,
COME OMOGENEIZZARE I PERCORSI?***



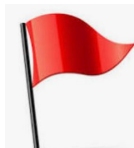
Luciano Flor,
Direzione Scientifica Motore Sanità

AMILOIDOSI CARDIACA, STATO DELL'ARTE

- Sono circa **30 le proteine** che, in diverse parti del corpo umano, possono formare **depositi di amiloide**, causando sindromi cliniche acquisite o ereditarie, con caratteristiche di estensione localizzata o più ampia, sistemica.
- Il cuore rappresenta uno degli organi bersaglio in cui più frequentemente la sostanza amiloide si deposita, dando luogo alla cosiddetta “amiloidosi cardiaca” nelle sue forme più frequenti e significative:
 - **l'amiloidosi AL** (a catene leggere)
 - **e l'amiloidosi ATTR** (da transtiretina)
- In questa condizione, quanto più i depositi progrediscono, tanto più le pareti cardiache irrigidiscono ed ispessiscono facendo peggiorare la funzione contrattile, con il coinvolgimento delle valvole cardiache e del sistema di conduzione elettrico.

AMILOIDOSI CARDIACA, IMPORTANZA DELLA RAPIDITÀ DIAGNOSTICA

- **Uno dei problemi più cogenti** diventa quindi quello di una diagnosi che oggi spesso è tardiva e che vedrebbe il paziente in una condizione già funzionalmente degenerata.
- Attualmente, considerando tutti i sottogruppi, il tempo medio tra il rilevamento dei sintomi e la diagnosi varia **tra 6 e 30 mesi** e per quanto riguarda la ATTR, meno del **50%** dei pazienti riceve la diagnosi entro i 6 mesi dall'esordio.
- Nonostante l'attenzione sulla patologia si sia recentemente accesa grazie alla disponibilità di **terapie innovative efficaci**, la **sottodiagnosi** resta quindi un problema aperto.
- A tutt'oggi considerata malattia rara, manifesta trend in crescita nella pratica clinica con **aumento che** sembra essere trainato dai nuovi casi di **ATTR** nella sua forma acquisita definita come "wild type" (ATTRwt) piuttosto che ereditaria (hATTR ereditaria).



CARATTERISTICA RED FLAG

- Se si sospetta l'**amiloidosi ATTR**, avere già il paziente con ecocardio, scintigrafia ossea ed esclusione della componente monoclonale è importante prima di arrivare al successivo livello ed alla consulenza genetica.
- Ma **caratteristica red flag** è la presenza nella storia clinica di interventi bilaterali di tunnel carpale
- La **disponibilità di terapie eziologiche** innovative è stata in grado di cambiare l'evoluzione della malattia. A breve vi sarà la scadenza dell' innovatività riconosciuta da Aifa a queste terapie e sarà necessaria una corretta programmazione per poter mantenere la sostenibilità
- Inoltre è importante comprendere se **l'attuale modello organizzativo** sia appropriato in base all'aumento delle diagnosi e conseguentemente della epidemiologia (numero dei centri prescrittori, flussi di referral nei diversi territori, capability e risorse dei centri hub)

QUESITI PER IL PANEL DI ESPERTI

- *Come è cambiato lo scenario diagnostico*
- *Il contributo alla presa in carico dei centri regionali identificati: capability e risorse*
- *PDTA strumento di accesso omogeneo ed appropriato a diagnosi e cura: ruolo dei 3 centri Hub nei territori provinciali e supporto degli spoke*
- *Quali esperienze ed evidenze di efficacia delle terapie target nel Real World*
- *Impatto della scadenza dell'innovatività **terapeutica: cosa cambierà e come gestire, cosa programmare***