



**Amiloidosi cardiaca, pubblicato sul Giornale Italiano di Cardiologia
il primo PDTA Nazionale**

**Il documento di consenso è realizzato da SIC (Società Italiana di Cardiologia)
e ANMCO (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri),
con il contributo di numerosi professionisti**

Prof. Limongelli: “Un documento che risponde alle esigenze della L.175 e del Piano Nazionale Malattie Rare”

Roma, 22 novembre 2024 - La Rete Italiana dell'Amiloidosi Cardiaca (RIAC) ha recentemente presentato il documento **“Percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali per i pazienti con amiloidosi cardiaca”**, di fatto il **primo PDTA nazionale dedicato a questa patologia rara**. Questa pubblicazione, basata sulle linee guida internazionali e adattato alla realtà clinica italiana, si pone l'obiettivo di indicare il percorso diagnostico-terapeutico assistenziale generale, declinabile nelle specifiche realtà regionali e locali.

“Si tratta del **primo documento nazionale, frutto di ampio consenso scientifico** – spiega all'Osservatorio Malattie Rare il **Prof. Giuseppe Limongelli, U.O. Malattie Rare Cardiovascolari, Ospedale Monaldi di Napoli, AORN dei Colli e Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania** – **che possa rispondere alle necessità imposte dalla Legge 175 del 2021** (nota come Testo Unico Malattie Rare), che prevede esplicitamente la necessità di garantire, in maniera uniforme su tutto il territorio nazionale, l'accesso alle cure. All'articolo 4, la Legge sancisce infatti la necessità, a carico dei centri di riferimento, di definire il **piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato** che comprende i trattamenti e i monitoraggi di cui necessita una persona affetta da malattia rara”.

Il documento sarà pubblicato sul numero di dicembre del Giornale Italiano di Cardiologia ([qui disponibile l'anticipazione](#)).

“Il documento chiarisce inoltre che **sono posti a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale (SSN): i trattamenti sanitari, già previsti dai Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) o qualificati salvavita, compresi nel PDTA personalizzato** e indicati come essenziali, in ambito di diagnosi (compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari); le prestazioni correlate al monitoraggio clinico, le terapie farmacologiche, anche innovative, le cure palliative, le prestazioni di riabilitazione; i percorsi assistenziali domiciliari, territoriali, semiresidenziali e residenziali. Questa pubblicazione nasce per **rispondere alle esigenze dettate** dalla Legge 175, ma anche **dal Piano Nazionale Malattie Rare** che – chiarisce il **Prof.**

Pasquale Perrone Filardi, Presidente della [Società Italiana di Cardiologia \(SIC\)](#) – tra gli obiettivi principali prevede anche la **creazione di un sistema equo di accesso ai trattamenti per le malattie rare abbattendo le disparità tra differenti aree geografiche (Regioni, Province Autonome e ASL) o sottogruppi di popolazione”.**

Per poter rendere effettivi questi principi fondamentali di equità, si è resa fondamentale l’elaborazione di un documento di consenso che costituisca uno standard nazionale a cui poter fare riferimento. Le principali criticità per la realizzazione dei percorsi e degli obiettivi dichiarati sono legati alla grande eterogeneità delle realtà sanitarie regionali, alla comprensibile mancanza di specifiche strutture in molti centri (es. anatomia patologica, genetica, proteomica, ma anche immunofissazione e catene leggere libere), alla subottimale collaborazione tra territorio e centri di riferimento, alla difficoltà nella pratica clinica di realizzare una reale presa in carico globale e multidisciplinare, alla complessità di concentrare in un singolo centro un numero di pazienti sufficiente per acquisire esperienza e competenza gestionale clinica. “La Rete e il PDTA, che ne è uno strumento operativo, saranno snodo di condivisione e confronto di esperienze e promuoveranno appropriatezza, buone pratiche cliniche ed equità”, afferma il **Dott. Fabrizio Oliva, Presidente [Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri \(ANMCO\)](#)**.

“Questo documento rappresenta un **‘Manifesto programmatico della Rete Italiana dell’Amiloidosi Cardiaca’** che si sta organizzando e sta mappando l’esperienza al suo interno, sia dal punto di vista della ricerca che da quello clinico-assistenziale, rappresentando un’opportunità di crescita comune per la condivisione di expertise, ma anche di realizzazione di una rete strutturale e operativa attraverso la messa a disposizione e l’integrazione tra i centri a vario livello di autonomia diagnostica. Il PDTA è rivolto a tutti i professionisti sanitari che, dalla generazione del sospetto di malattia alla prescrizione delle terapie *disease-modifying*, sono coinvolti nella cura del paziente con AC”, afferma il **Prof. Gianfranco Sinagra, Presidente eletto della Società Italiana di Cardiologia (SIC) e promotore del documento**. “Ricordiamo che l’epidemiologia dell’amiloidosi cardiaca è profondamente cambiata negli ultimi 10 anni in seguito a importanti avanzamenti nel campo diagnostico e di terapia. Questa malattia intrinsecamente eterogenea richiede l’integrazione tra esperti di differenti aree specialistiche e super-specialistiche mediche. Fondamentale la collaborazione con le Associazioni dei Pazienti. Il sospetto della malattia, il riconoscimento tempestivo e la conferma della diagnosi, la stratificazione prognostica, la gestione clinica e le strategie terapeutiche rappresentano ancora delle sfide da superare. Il ritardo diagnostico o il mancato riconoscimento della malattia possono avere un impatto significativo sulla prognosi dei pazienti, particolarmente nella forma da catene leggere”, conclude **Sinagra**.

L'AMILOIDOSI

Le amiloidosi sono un gruppo di circa 30 patologie rare e invalidanti, caratterizzate dall'accumulo dannoso di sostanza amiloide all'interno dell'organismo. Questo materiale insolubile si presenta sotto forma di piccole fibrille ed è composto da proteine che, per cause diverse, si comportano in maniera anomala. In questo gruppo di malattie multisistemiche - ereditarie o acquisite - l'accumulo di sostanza amiloide compromette nel tempo la funzionalità di numerosi organi e tessuti: cuore, reni, apparato gastrointestinale, fegato, cute, nervi periferici e occhi.

Le proteine sono elementi fondamentali del corpo umano e concorrono a formare componenti cellulari ed extracellulari nell'ambito degli organi e tessuti che lo formano: svolgono numerose funzioni, fra cui quella di trasportare altre molecole nel corpo attraverso il sangue. Hanno una struttura tridimensionale che ne consente lo svolgimento delle specifiche funzioni, ma se il processo di ripiegamento che serve a formare queste strutture è errato (*misfolding*), si origina una proteina con anomalie strutturali che risulta nella maggior parte dei casi insolubile e priva di attività biologica. La proteina instabile, "mal ripiegata", può aggregarsi e depositarsi sotto forma di fibrille di amiloide: l'organismo non riesce a degradare questa sostanza, che con il tempo continua quindi a depositarsi finché tessuti e organi perdono progressivamente le loro funzionalità, creando di conseguenza gravi problemi per la salute.

Attualmente non ci sono dati specifici per quanto riguarda la frequenza della malattia in Italia: il più realistico, anche se sicuramente sottostimato, è quello di uno studio condotto sui dati del registro della Regione Toscana e pubblicato nel 2023, in cui si stabiliva che la prevalenza dell'amiloidosi da transtiretina *wild-type* fosse di circa 90 soggetti per milione. Le altre due forme di amiloidosi (l'amiloidosi AL e l'amiloidosi ereditaria da transtiretina) sono decisamente più rare: si parla di 7-10 casi per milione.

Ulteriori informazioni sono disponibili a questo link:
<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/amiloidosi-cardiaca>

UFFICIO STAMPA OSSERVATORIO MALATTIE RARE (OMaR)

Arianna Cioffi: +39 339 2704221; cioffi@rarelab.eu

Rossella Melchionna: +39 334 3450475; melchionna@rarelab.eu