



**SIMPOSIO
CREAZIONE DI UN NETWORK PER
L'IDENTIFICAZIONE PRECOCE DELL'AMILOIDOSI
CARDIACA SENILE**

**Network tra territorio e centri specialistici
nella gestione del paziente con amiloidosi
cardiaca**

**Dott. Carlo Fumagalli
Università degli Studi della Campania –
L. Vanvitelli (Napoli)**

Giovedì 18 dicembre 2025

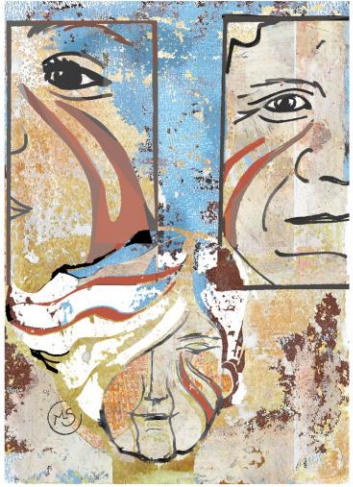
70^o C O N G R E S S O
N A Z I O N A L E
S I G G
L I B E R I E L O N G E V I

17-20
Dicembre
2025
Napoli

Università degli
Studi di Napoli
Federico II
Polo Didattico
di **SCAMPIA**



SOCIETÀ ITALIANA
DI GERONTOLOGIA
E GERIATRIA



17-20
Dicembre
2025
Napoli

70° CONGRESSO
NAZIONALE
SIGG
LIBERI E LONGEVI

Università degli
Studi di Napoli
Federico II
Polo Didattico
di **SCAMPIA**



SOCIETÀ ITALIANA
DI GERONTOLOGIA
E GERIATRIA

No conflict of interest for the current presentation.

Material provided courtesy of Prof. Giuseppe Limongelli, MD, PhD
Università della Campania Luigi Vanvitelli
Ospedale Monaldi - AORN Colli
Centro Europeo (ERN) Malattie rare del Cuore
Centro Coordinamento Malattie Rare - Regione Campania

MOLISE - 2025



Clinical characteristics of patients diagnosed with transthyretin amyloidosis	
	N=36
Age, median [IQR]	80.5 [76.1–84.6]
Gender (men)	27 (73.5)
Variant, N (%)	6 (16.7)
Ile88Leu	2
Val50Met	2
Phe84Leu	1
His110Asn	1
NYHA, N (%)	
III/IV	4 (11.1)
Diagnostic Pathway	
Outpatient Clinic, N (%)	11 (30.5)
Acute Heart Failure, N (%)	9 (25.0)
Stroke, N (%)	2 (5.5)
Syncope, N (%)	2 (5.5)
Family screening, N (%)	2 (5.5)
Pre-operative screening, N (%)	2 (5.5)
Coronary Syndromes, N (%)	1 (2.7)
Other, N (%)	7 (19.4)

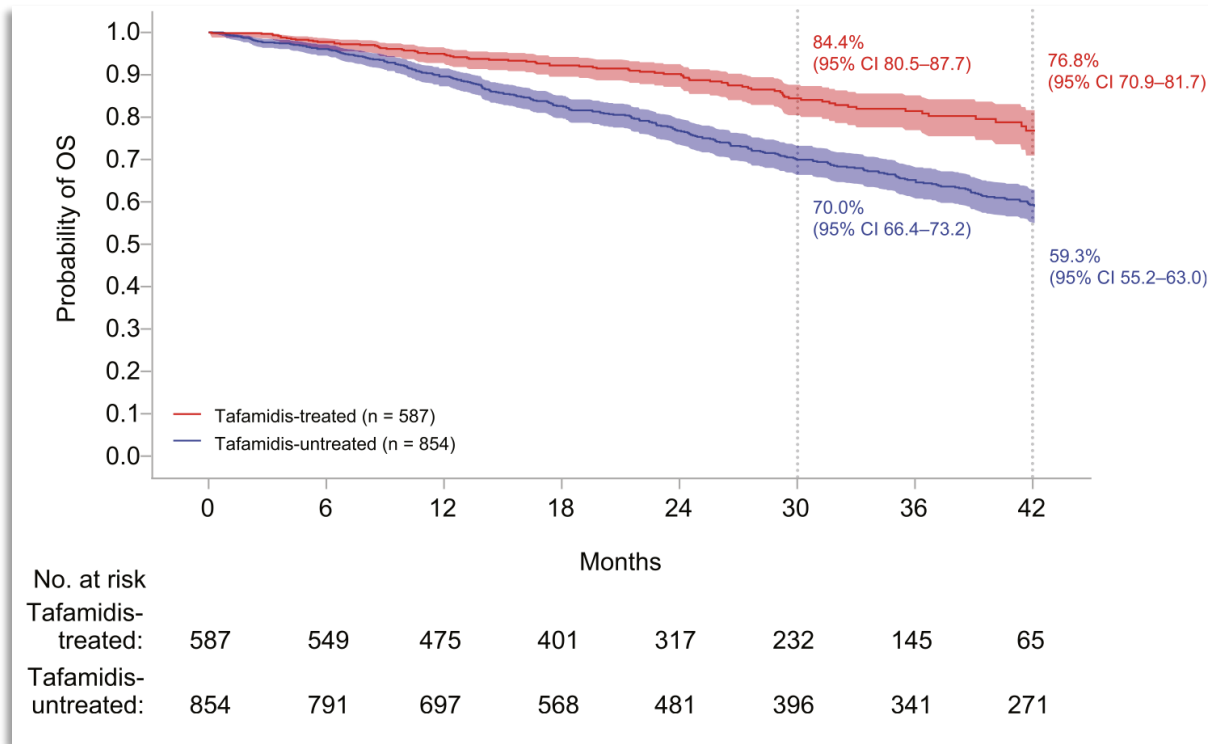
Clinical characteristics of patients diagnosed with transthyretin amyloidosis	
	N=36
Time to diagnosis, months median [IQR]	8 [3–15]
>2 years, N (%)	5 (13.9)
Number of different specialists prior to diagnosis, median [IQR]	5 [3–8]
Heart Failure, N (%)	14 (38.9)
eGFR, ml/min/m2	47 [42–53]
NTproBNP	2,206 [1,457–3,476]
NAC Stage, N (%) – 32 patients	
1	22 (68.8)
2	8 (25.0)
3	2 (6.3)

**Mortality at 4 months:
5/36 patients – 13.9%**



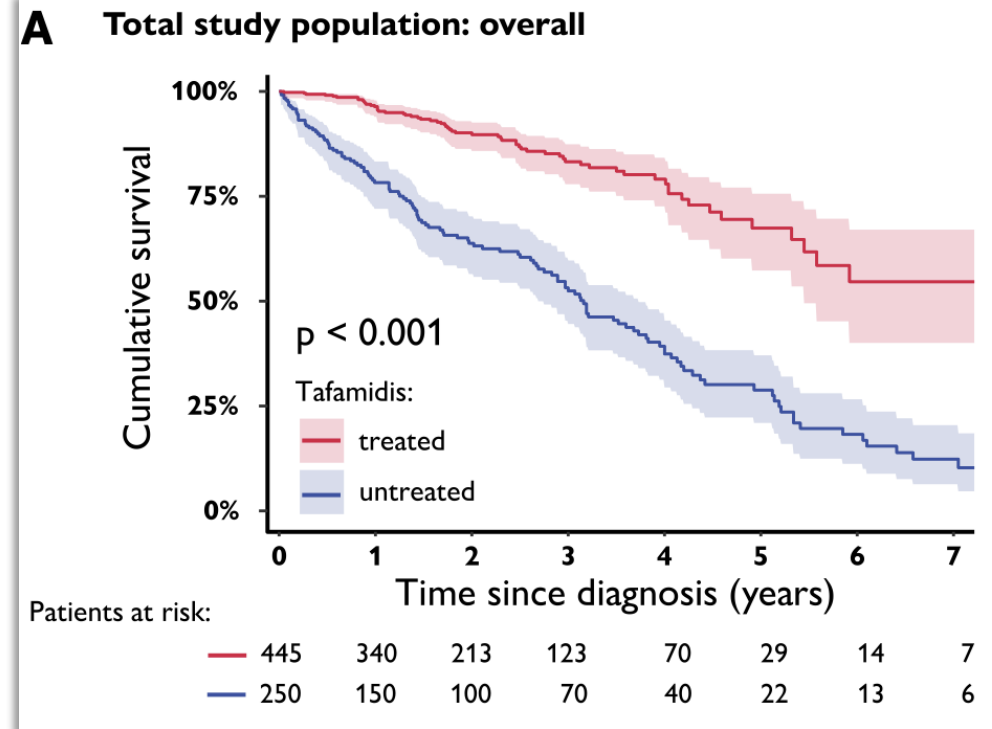
Survival in a Real-World Cohort of Patients With Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy Treated With Tafamidis: An Analysis From the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS)

PABLO GARCIA-PAVIA, MD, PhD^{1,2,3} ARNT V. KRISTEN, MD⁴ BRIAN DRACHMAN, MD⁵ MARTIN CARLSSON, MS⁶ LESLIE AMASS, PhD⁶ FRANCA STEDILE ANGELI, MD, PhD⁶ and MATHEW S. MAURER, MD⁷, on behalf of the THAOS investigators^a



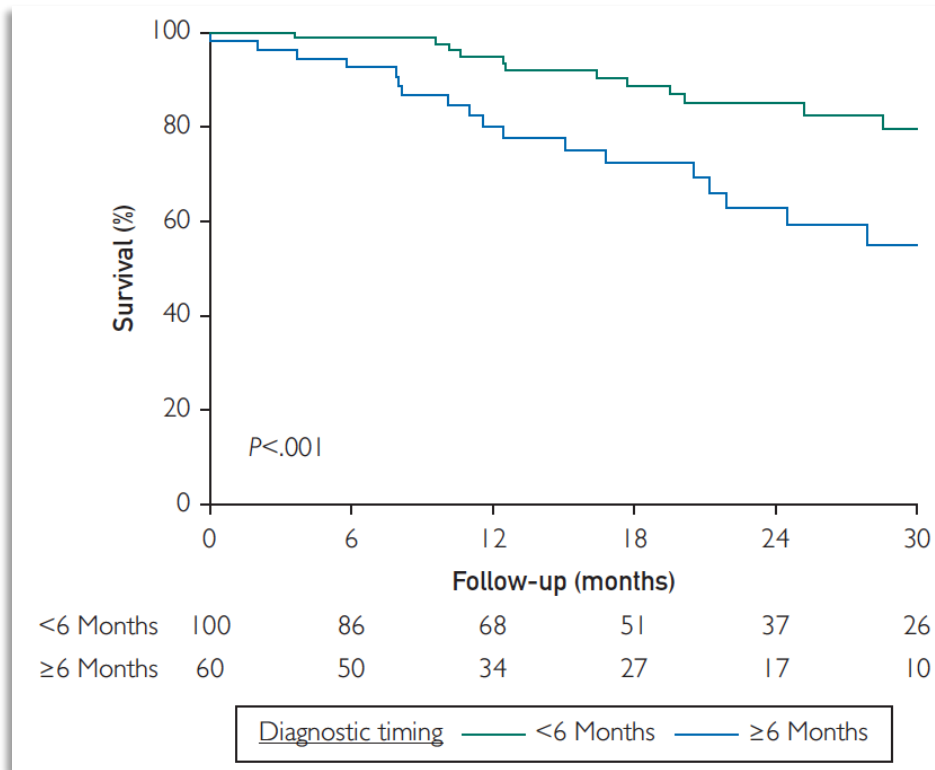
Tafamidis in octogenarians with wild-type transthyretin cardiac amyloidosis: an international cohort study

Philippe Debonnaire^{1,*}, Karl Dujardin², Nicolas Verheyen³, Anne-Catherine Pouleur⁴, Steven Droogmans⁵, Mathias Claeys⁶, Alexandre Bohyn^{6,7}, Kris Bogaerts^{6,7}, Milad El Haddad¹, Emma Christiaen¹, Nicolas Wyseure², David K. Zach³, Lars Buytaert⁵, Annemie Jacobs¹, Ian Buyschaert¹, Sander Trenson¹, Raf Van Hoeyweghen⁸, and René Tavernier¹



Early Diagnosis and Outcome in Patients With Wild-Type Transthyretin Cardiac Amyloidosis

Epoca 'Pre-Tafamidis'
N=160 pazienti



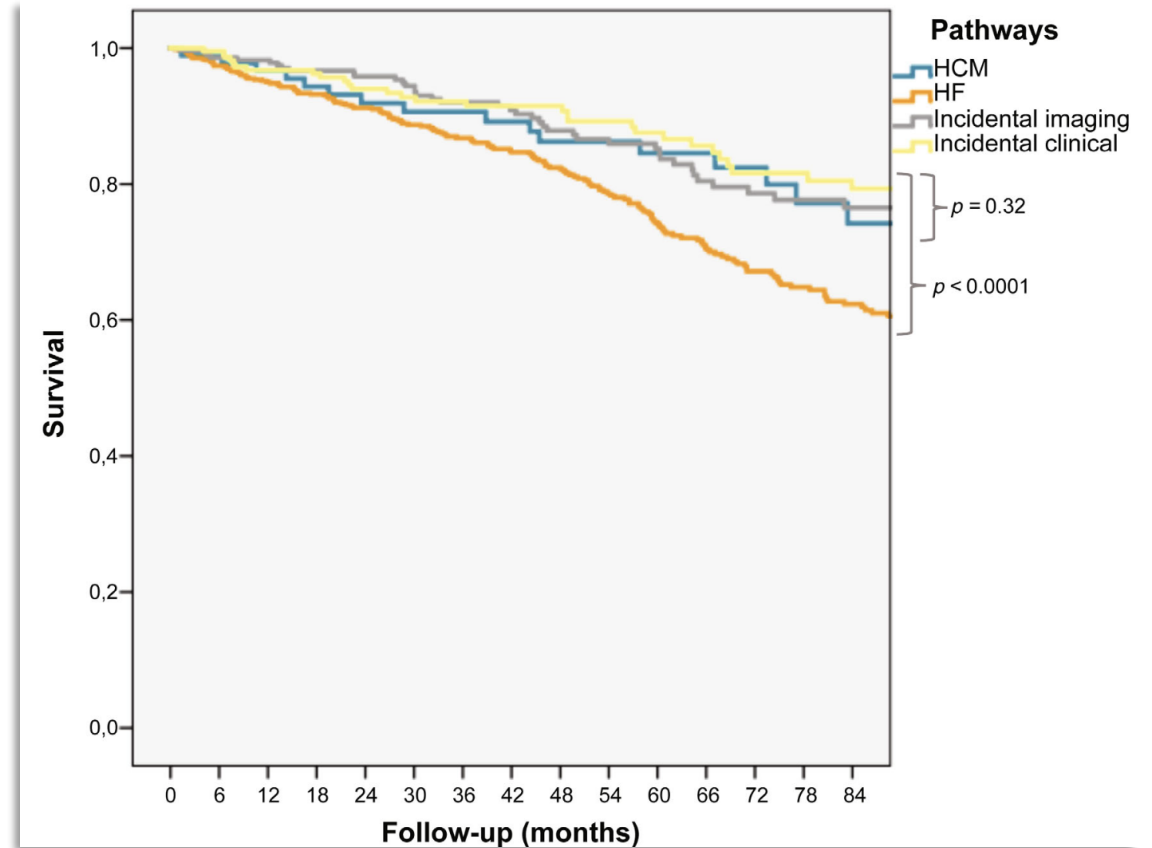
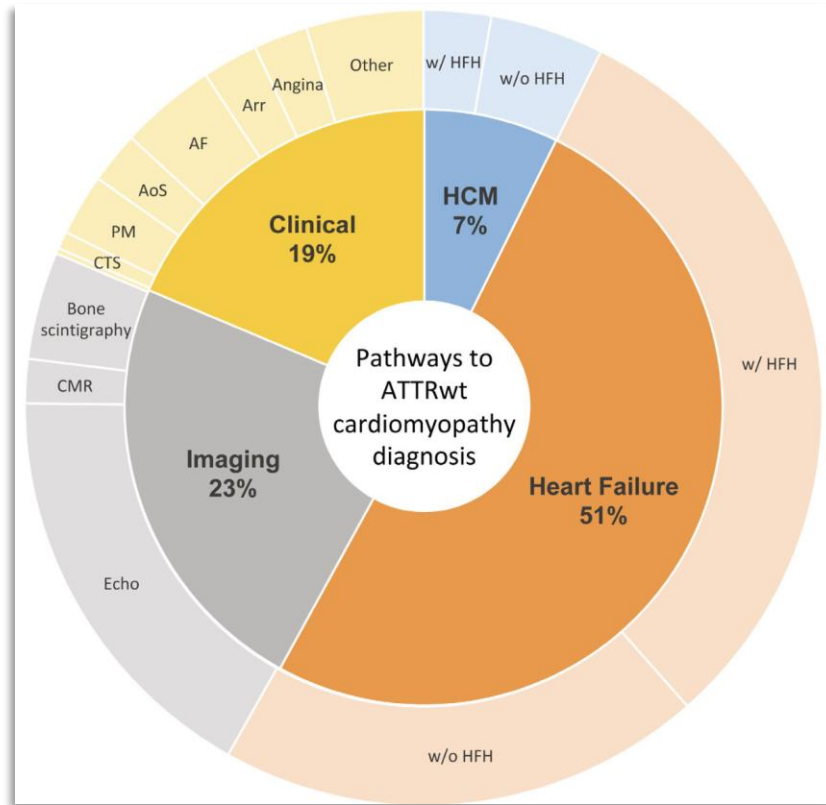
<6 mesi

≥6 mesi

Rischio decesso ↑+5% per ogni mese perso

Variable	Hazard ratio (95% CI)	<i>P</i> value
Diagnostic timing (per month increase)	1.049 (1.017-1.083)	.003
Age at diagnosis (per year increase)	1.078 (1.008-1.153)	.004
Coronary artery disease	4.291 (1.678-10.979)	.002
NYHA class (III/IV vs I/II)	4.240 (1.923-9.348)	<.001
Disease stage ^b		
II vs I	2.928 (1.169-7.335)	.022
III vs I	9.951 (3.043-32.543)	<.001
Ejection fraction (per % increase)	0.971 (0.940-1.003)	.149

Diagnostic pathways to wild-type transthyretin amyloid cardiomyopathy: a multicentre network study



BACKGROUND CLINICO - PERCHÉ SERVE STANDARDIZZARE L'ORGANIZZAZIONE REGIONALE/INTERREGIONALE?

1. L'**ATTR** ha una **epidemiologia in crescita** ed un **ritardo diagnostico ancora significativo**, entrambi **diversi nelle varie regioni** (ed anche all'interno di una stessa regione: effetto "**post-code**")
2. Esiste una variabilità in termini di **numero e organizzazione di centri di riferimento nelle varie regioni**
3. Esiste una **variabilità nell'accesso alle terapie disponibili**
4. Esiste una **variabilità in termini di Registri regionali/interregionali e flussi**
5. Esiste una **variabilità nell'accesso alle dotazioni tecnologiche (Imaging/Test genetico/Telemedicina/Teleconsulto)**

Modello di organizzazione Ideale di Centro Riferimento

Fast-track diagnostico

Percorso prioritario per:

Prima visita e follow-up

- Scintigrafia ossea
- Dosaggio catene leggere
- RM cardiaca
- Diagnosi Fenotipica ed eziologica: Valutazione genetica, Biopsia , Anatomia Patologica, Proteomica (intra/extra-aziendale)

Strumenti

- Slot dedicati
- Codifica di priorità uniforme regionale

Team multidisciplinare strutturato (Amyloid Heart Team), con meeting periodici

- Cardiologo, Geriatra (!)
- Ematologo
- Neurologo
- Medico nucleare/Radiologo
- Nefrologo
- Altri specialisti

Strumenti

- Definizione rete aziendale
- Referente aziendale (clinico/organizzativo)

Case management infermieristico/Data Management

- Coordinamento appuntamenti, aderenza terapeutica, educazione del paziente, interfaccia con territorio, gestione tecnologia (telemedicina/telecomsulto)

Strumenti

- Personale dedicato (in accordo con le direzioni aziendali)
- Formazione adeguata

ESISTE UNA VARIABILITÀ IN TERMINI DI REGISTRI REGIONALI/INTERREGIONALI E FLUSSI



- 8 regioni hanno **Registro autonomo**
 - 6 regioni hanno **Registro interregionale (AREA VASTA Veneto)**
 - 6 regioni hanno **Registro collegato con ISS**
- Codifiche diverse (RCG130, RFG060)
- Bias nella definizione epidemiologica specifica
- I dati del registro non “parlano” con altri flussi (es. prescrizioni)

Proposta: Modello di PDTA NAZIONALE da calare a livello regionale (RIAC)

DOCUMENTO DI CONSENSO

Percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali per i pazienti con amiloidosi cardiaca – Documento di consenso SIC/ANMCO. A cura della Rete Italiana dell'Amiloidosi Cardiaca (RIAC)

Aldostefano Porcari^{1,2*}, Cristina Chimenti^{3*}, Marco Merlo^{1,2*}, Francesco Musca^{4*}, Giuseppe Vergaro^{5,6*},
Massimo Iacoviello^{7*}, Alberto Aimò^{5,6*}, Andrea Di Lenarda^{8*}, Marco Canepa⁹, Francesco Cappelli¹⁰,
Alberto Cipriani¹¹, Gianluca Di Bella¹², Cinzia Forleo¹³, Massimo Imazio¹⁴, Giuseppe Limongelli^{2,15},
Simone Longhi^{2,16}, Beatrice Musumeci¹⁷, Laura Obici¹⁸, Federico Perfetto¹⁰, Stefano Perlini¹⁹,
Matteo Serenelli²⁰, Daniela Tomasoni²¹, Fabio Vagnarelli²², Giampaolo Merlini¹⁸, Giovanni Palladini¹⁸,
Marco Metra²¹, Furio Colivicchi²³, Ciro Indolfi^{24,25}, Massimo Grimaldi²⁶, Pasquale Perrone Filardi^{27,28},
Michele Emdin^{5,6}, Gianfranco Sinagra^{1,2**}, Fabrizio Oliva^{29,30,31**}

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by MARCO MERLO IP 93.47.49.101 Thu, 07 Nov 2024, 19:23:33

A PORCARI ET AL

Courtesy of Prof. G. Limongelli

Modello Ideale di Rete “Tempo Dipendente” e “Competenza Dipendente”

Territorio

- MMG e specialisti ambulatoriali
- Compiti: Identificazione dei red flags ed invio all’hub secondo criteri standardizzati

Spoke

- Cardiologia generale
- Medicina interna / Geriatria
- Neurologia
- Compiti: 1) Identificazione dei red flags ed invio rapido all’hub secondo criteri standardizzati; 2) Gestione del follow-up (in coll. con Hub)

Hub (Centri Riferimento)

- Cardiologia avanzata / imaging avanzato
- Medicina nucleare (scintigrafia ossea)
- Laboratorio specialistico (catene leggere, genetica)
- Multidisciplinarietà strutturata
- Conferma diagnostica
- Fenotipizzazione (ATTR vs AL)
- Prescrizione e follow-up delle terapie disease-modifying

Hub II livello (Centri Coordinatori)

- Coordinamento della rete
- Trial clinici
- Terapie innovative
- Second opinion complesse
- Formazione
- Registro e ricerca

****Il concetto di “tempo-dipendente” è diverso rispetto alle emergenze cardio-vascolari, ma si rifà all’abbattimento del ritardo diagnostico (sospetto—>diagnosi), come principale indicatore di funzionamento**

ACCORDO DI COLLABORAZIONE

TRA

Istituto Superiore di Sanità, in seguito denominato ISS, con sede in Roma, 00161 Viale Regina Elena 299, CF 80211730587 – Partita IVA 03657731000, legalmente rappresentato dal Presidente **Prof. Rocco Domenico Alfonso Bellantone**

E

Società Italiana di Cardiologia, in seguito denominata SIC, con sede legale in Roma, 00198, via Po 24, C.F. 01027240587 e P.IVA 00953861002, ai fini del presente atto rappresentata dal Prof **Gianfranco Sinagra** nella sua qualità di Presidente

E

Associazione Nazionale dei Medici Cardiologi Ospedalieri, in seguito denominata ANMCO, con sede legale in Firenze, 50121, via La Mammora 36, C.F. 01301130488 e P.IVA 05469530488, ai fini del presente atto rappresentata dal **Massimo Grimaldi** nella sua qualità di Presidente

E

di seguito congiuntamente indicate come le “Parti”

Premesso che



Registro Nazionale dell'amiloidosi cardiaca

Funzioni:

- Epidemiologia
- Monitoraggio tempi diagnostici
- Valutazione esiti
- Programmazione risorse

Puo' rappresentare strumento chiave per HTA e pianificazione, oltre che per la ricerca

PROPOSTA DI STRUMENTI DI PROGRAMMAZIONE SANITARIA ED INDICATORI STANDARDIZZATI DI PERFORMANCE

Organizzazione

- Rete Aziendale Multidisciplinare dedicata
- Accesso dedicato (CUP)
- Slot diagnostici dedicati
- Case Manager
- Telemedicina/Teleconsulto/rete Territoriale

Contrattualizzazione e remunerazione

DRG / tariffe dedicate per:

- Percorsi diagnostici complessi
- Follow-up strutturato
- Valorizzazione del lavoro multidisciplinare

Raccolta informazioni

- Collegamento Flussi
- Flussi amministrativi (Registro MR, farmaceutica, SDO, etc.)
- Registri AIFA
- Registro clinico regionale/nazionale (RIAC-ISS dal 2026)

Indicatori di performance

Indicatori di processo

- ⌚ Tempo medio sospetto → diagnosi definitiva
- % pazienti con red flags inviati allo hub
- % pazienti con algoritmo diagnostico completo
- Tempo di accesso a scintigrafia/RM

Indicatori di esito

- Stadio NYHA alla diagnosi
- Tasso di ospedalizzazione per scompenso
- Mortalità a 12-24 mesi
- Qualità di vita (KCCQ o simili)

Indicatori di appropriatezza

- % diagnosi ATTR confermate
- % pazienti eleggibili trattati con terapia disease-modifying

Indicatori di equità

- Variabilità territoriale dei tempi diagnostici
- Accesso alle terapie innovative
- Distribuzione geografica dei centri