



*Prof. Michele Emdin*

Pisa,

3 marzo 2021 - Prende avvio a marzo in Toscana, in particolare in provincia di Pisa, il progetto che include lo studio per trovare una risposta, finora elusiva, a una domanda in apparenza semplice: quante sono le persone over 65 che presentano l'amiloidosi cardiaca da transtiretina? Fino a pochi anni fa questa malattia cardiaca veniva descritta come rara, difficile da diagnosticare, senza una terapia efficace e con una prognosi infausta. Negli ultimi anni si è invece assistito a un rapido incremento nella consapevolezza da parte dei clinici, nell'interesse scientifico e nella disponibilità di strumenti diagnostici e terapeutici.

Si

tratta del primo studio al mondo su questa patologia che coinvolge un campione tanto rilevante a livello numerico. La partecipazione a questo studio sarà proposta a tutte le persone di età pari o superiore a 65 anni assistiti da medici di medicina generale della casa della salute La Rosa di Terricciola, in

provincia di Pisa.

“Caratterizzazione

della prevalenza dell’amiloidosi cardiaca da transtiretina nella popolazione anziana (Characterizing the burden of Amyloid Transthyretin Cardiomyopathy in the elderly – CATCH)” è dunque il progetto che prenderà avvio a marzo per capire quante persone over 65 presentano l’amiloidosi cardiaca da transtiretina.

Medici

e ricercatori della Fondazione Monasterio - coordinati dai professori Michele Emdin e Claudio Passino, docenti dell’Istituto di Scienza della Vita della Scuola Superiore Sant’Anna di Pisa - si sono già concentrati su questa malattia cardiaca, conseguendo risultati importanti come la creazione di un ambulatorio dedicato all’amiloidosi cardiaca, un incremento significativo nel numero delle diagnosi, le iniziative di formazione - le due “Amyloidosis masterclass” - e il libro intitolato “Amiloidosi cardiaca: come si diagnostica, come si cura”, la partecipazione a studi clinici internazionali e l’avvio di progetti di ricerca indipendenti.

“Questa

malattia - spiegano il prof. Michele Emdin e il dott. Giuseppe Vergaro, referente dell’Ambulatorio per l’Amiloidosi della Fondazione Monasterio - è caratterizzata da una deposizione tissutale di transtiretina, una proteina circolante, che determina un danno d’organo. Tale deposizione si può verificare come un fenomeno legato all’invecchiamento, oppure in seguito a mutazioni nel gene che codifica per la transtiretina. Il cuore è spesso colpito in entrambe le forme di amiloidosi da transtiretina, fino allo sviluppo di un quadro di scompenso cardiaco, con la comparsa di affanno da sforzo, oppure a disturbi della conduzione e del ritmo cardiaco. Sono da poco disponibili - concludono - terapie capaci di migliorare la qualità di vita e la sopravvivenza dei pazienti, per cui un’identificazione tempestiva di questa condizione appare fondamentale”.

Lo

studio CATCH

prevede la compilazione di un questionario per verificare la presenza di sintomi e manifestazioni cliniche associate alla presenza di amiloidosi da transtiretina, una visita cardiologica mirata, un elettrocardiogramma, un

ecocardiogramma e un prelievo venoso (per dosare troponina T e NT-proBNP, due indicatori di danno cardiaco, la creatininemia e i livelli circolanti di transtiretina).

Qualora,

sulla base degli elementi raccolti durante tale valutazione, la diagnosi di amiloidosi cardiaca da transtiretina venga ritenuta possibile, le persone saranno invitate a svolgere ulteriori accertamenti, nello specifico una risonanza magnetica cardiaca, la ricerca di una proteina monoclonale su sangue e urine e una scintigrafia miocardica con difosfonati.

Alla

luce dei risultati di questi esami, i medici valuteranno se proseguire l'iter diagnostico fino a porre la diagnosi di amiloidosi cardiaca da transtiretina oppure a escluderla in maniera definitiva.

Lo

studio CATCH sarà condotto in collaborazione con l'Azienda Usl Toscana Nord Ovest (direttrice Maria Letizia Casani, referente dottor Francesco Bellomo) e la Società della Salute dell'Alta Val di Cecina/Valdera (direttrice dottoressa Patrizia Salvadori) presso la Casa della salute La Rosa di Terricciola, struttura dove i medici di medicina generale di una Associazione funzionale territoriale, coordinati dal dottor Stefano Moscardini, permettono una apertura 24 ore su 24, 7 giorni su 7, rappresentando un punto di riferimento socio-sanitario.

La

casa della salute offre tutti i servizi della medicina del territorio (medicina generale, continuità assistenziale, specialistica ambulatoriale, consultorio, assistenza di base, assistenza infermieristica, assistenza domiciliare, assistenza sociale, servizi amministrativi).

La

valutazione iniziale sarà svolta presso gli ambulatori della casa della salute, in maniera indicativa nei giorni 20 marzo, 10 aprile, primo maggio, 22 maggio e nelle sedi della Fondazione Monasterio in data da stabilire. Gli assistiti

saranno contattati di persona o al telefono per valutare la disponibilità a partecipare allo studio. Gli ulteriori accertamenti, qualora necessari, saranno svolti presso la sede di Pisa della Fondazione Monasterio. La partecipazione allo studio è volontaria e gratuita.

La collocazione dei medici di medicina generale (i loro nomi sono Cinzia Andreoni, Luciano Bertelli, Eleonora Cavallini, Elisabetta Fabbri, Luca Giubbolini, Elena Iacopini, Francesca Pagni, Eros Panizzi, Gaspero Pitti, Marco Puccinelli, Giancarlo Pugliano, Francesca Querci, Monica Salvadori, Lorenzo Buselli) all'interno del presidio fin dal 2006 ha favorito, infatti, il coordinamento degli interventi tra tutti gli operatori coinvolti nelle cure primarie, rispondendo con continuità alle richieste di assistenza e mettendo in atto una modalità di lavoro in équipe che ha consentito l'integrazione tra le diverse figure professionali.

Le ricadute positive per i partecipanti allo studio consistono in una valutazione cardiologica, che, seppure mirata all'individuazione dell'amiloidosi cardiaca da transtiretina, può condurre all'individuazione di altri problemi meritevoli di approfondimento, oltre che a una diagnosi tempestiva di amiloidosi.

Lo studio sarà il primo nel mondo a dare informazioni su un campione rappresentativo a livello numerico sull'epidemiologia di questa condizione, con ricadute importanti sulla pianificazione delle politiche sanitarie e sulle strategie di diagnosi e cura precoci rispetto allo standard attuale in cui il riconoscimento è tardivo, con conseguenze negative sulla prognosi dei pazienti.