



### La rete si allarga

L'adesione di Aicarm a Global Heart Hub, e in particolare la presenza al tavolo specifico "Cardiomyopathy Patient Council", porta la voce dell'Italia in un organismo internazionale il cui obiettivo è quello di migliorare la diagnosi e il trattamento delle cardiomiopatie. Lo spiegano bene Annalisa e Matteo Pincirolì in uno degli articoli di questo numero. La crescita costante dell'Associazione è la condizione per avere una voce più forte laddove occorre intervenire per creare condizioni di vita e prospettive migliori per i pazienti. Lo stesso obiettivo che perseguiamo nel contattare centri di ricerca e nuclei di interesse specifico in tutta Italia. Ho potuto recentemente constatare l'attenzione e l'interesse per la nostra attività in Liguria, in Campania ed in Lombardia, dove ho potuto scambiare esperienze e coinvolgere alte professionalità mediche e scientifiche. Un lavoro di relazioni e contatti che va di pari passo con l'ampliamento dei servizi che stiamo organizzando. Ve ne daremo notizia non appena saremo pronti a partire. Intanto Vi comunichiamo che è stato approvato l'uso del Mavacamten nel trattamento dei pazienti con Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva in USA, ma non ancora in Italia.

Il Presidente

**Franco Cecchi**

DONA IL TUO  
**5x1000**

C.F. 94288930483



**Invitiamo tutti i nostri lettori, amici, soci ed i loro conoscenti a indicare il Codice fiscale 94288930483 di AICARM nell'apposito riquadro della propria dichiarazione dei redditi.**

Sostenere Aicarm con il tuo 5x1000 è un gesto semplice che offre ad AICARM la possibilità di continuare a lavorare con maggiore forza ed intensità ai progetti per migliorare la qualità della vita di chi è affetto da Cardiomiopatia e ai loro familiari.

### **Aicarm entra in Global Heart Hub, alleanza mondiale fra le associazioni di pazienti di Annalisa e Matteo Pincirolì**

*Global Heart Hub e Aicarm: la nascita di una collaborazione che rende AICARM parte di una rete internazionale di associazioni che ha come obiettivo quello di creare una voce unica e globale per tutti i pazienti affetti da cardiopatie. Global Heart Hub ([www.globalhearthub.org](http://www.globalhearthub.org), con sede in Irlanda) è la prima organizzazione non profit a livello globale, che ha come obiettivo quello di creare una alleanza tra le diverse organizzazioni di pazienti nate nel mondo per supportare le persone con una condizione cardiaca. Si tratta di una piattaforma che consente ai pazienti di condividere le proprie conoscenze, il proprio punto di vista, di imparare reciprocamente dalle migliori esperienze presenti nei diversi paesi. L'obiettivo ultimo è quello di aumentare la consapevolezza sulle diverse patologie al fine di migliorare la qualità e la durata della vita delle persone che convivono con una condizione cardiaca.*

#### **Perché AICARM ha deciso di affiliarsi a Global Heart Hub?**

Nell'ambito di Global Heart Hub, è stato creato a Novembre 2021 un tavolo specifico (denominato "Cardiomyopathy Patient Council", <https://globalhearthub.org/patient-councils/cardiomyopathy/>) che riunisce nello specifico organizzazioni di pazienti con cardiomiopatie da Stati Uniti, Australia, Olanda, Spagna, Regno Unito, Germania ed appunto Italia (grazie alla presenza di AICARM). Il "Cardiomyopathy Patient Council" sostiene una migliore diagnosi delle cardiomiopatie ed intende facilitare i percorsi per la diagnosi e trattamenti appropriati. Gli obiettivi del "Cardiomyopathy Patient Council" sono nello specifico:

- Identificare e riunire organizzazioni incentrate sulla cardiomiopatia e guidate dai pazienti in tutto il mondo per creare un'alleanza globale e una voce comune del paziente;
- Condividere idee, migliori prassi, esperienze dei pazienti e risorse all'interno della rete;
- Aumentare la consapevolezza e la comprensione della cardiomiopatia comunicando informazioni aggiornate sulla condizione, linee guida terapeutiche, esperienze dei pazienti e ricerche;
- Formare, promuovere e sostenere la ricerca internazionale.

AICARM ha valutato la missione di Global Heart Hub perfettamente in accordo con la propria vocazione ed ha ritenuto che tale attività internazionale possa offrire l'opportunità di beneficiare dell'esperienza di altre associazioni di pazienti all'estero e contemporaneamente di offrire il proprio contributo. >>

### **In che modo avviene la collaborazione?**

L'affiliazione, completamente gratuita per AICARM, permette di essere inseriti nel network globale di Global Heart Hub e di beneficiare di attività (principalmente campagne di comunicazione) finanziate e guidate da Global Heart Hub, che AICARM dovrà declinare a livello italiano. Grazie al patrocinio del "Cardiomyopathy Patient Council" si cercheranno di affrontare i bisogni delle persone affette da cardiomiopatia, tramite le seguenti direttive:

- Evidenziare i segni e i sintomi della cardiomiopatia e l'importanza della storia familiare di malattie cardiache in qualsiasi consultazione clinica;
- Garantire un maggiore utilizzo dei test diagnostici e accesso più rapido a cure specialistiche;
- Migliorare l'accesso a screening e test genetici appropriati, nonché alla consulenza genetica per i pazienti e le loro famiglie;
- Fornire materiale educativo appropriato per consentire alle persone di monitorare autonomamente i segni e i sintomi vitali;
- Aiutare le persone con cardiomiopatia ad adattare i loro stili di vita e vivere bene.

### **Quali sono i vantaggi dell'affiliazione a Global Heart Hub e quali i prossimi passi?**

In qualità di associazione affiliata, AICARM è aggiornata su eventi e campagne e partecipa a meeting periodici di allineamento (uno a trimestre) con le diverse associazioni di pazienti affiliate da tutto il mondo. I riferimenti di AICARM sono stati aggiunti al sito web di Global Heart Hub e viceversa. In particolare - come prossimo passo a breve - Global Heart Hub sta pianificando una campagna internazionale di comunicazione volta ad aumentare la consapevolezza sulle cardiomiopatie, ed AICARM ne farà parte. State sintonizzati per ulteriori aggiornamenti!

*Le storie di Aicarm News*

## **"Quella macchinetta mi ha salvato le penne": Francesca e il defibrillatore sottocutaneo"**

di **Laura d'Ettola**

*Francesca Musso scopre tardi la sua cardiomiopatia ipertrofica, a 23 anni. Oggi ne ha 30. Ma in quel momento critico aveva già la testa nel mondo. Liceo classico, corso in scenografia, laurea in scienze motorie e poi via da Genova, la sua città natale, verso l'Australia e Londra, per lavorare e scoprire le cose. E' in questo scenario che la sua esperienza di malattia si trasformerà in una pagina Instagram (livingwiththesicd), con centinaia di follower e una fitta corrispondenza con tante persone con lo stesso problema.*

Francesca nasce con un "soffietto" al cuore, come lo definisce lei. Controlli periodici, ma nessun disturbo importante, solo qualche segnale: "Non riuscivo a correre, le salite erano troppo faticose per me". A lei, che si stava laureando in scienze motorie, proprio non sembrava possibile. E allora, se le veniva il fiatone, fingeva di cercare qualcosa dentro la borsa, se la salita era troppo ripida, cercava un fazzoletto in tasca. Scattano gli approfondimenti medici, va da uno specialista rinomato: "Mi fa entrare in una stanza con un tavolone gigante, mi mostra una piramide con il grafico di morte improvvisa e mi dice: tu sei qui". L'aveva messa nella zona a rischio medio-alto. Francesca esce da quello studio con un senso di rifiuto totale. La mancata empatia con il medico purtroppo avrà conseguenze importanti. "Fingevo di curarmi, prendevo una pillola sì e cinque no". Dopo qualche anno, in uno dei soliti controlli, il peggioramento purtroppo è evidente. "A quel punto ho preso le cose più seriamente". Non "salta" le pillole, se sente un "dolorino", si ferma. Accetta di rallentare un po' la sua vita. Le proibiscono di sciare, lei strepita un po' ma lo fa. Accetta anche, nel 2019, la proposta dei medici di inserirle un defibrillatore sottocutaneo. "Ho detto di sì, ma ero convinta che non mi sarebbe mai servito. L'avevano definito un possibile paracadute, un dispositivo silente che in caso di fibrillazione pericolosa parte e ti salva la vita". L'intervento va benissimo, ma qui si apre una nuova pagina inedita nella vita di Francesca.



**Francesca Musso**

"Con questo aggeggio addosso mi sentivo male. Perché la mia schiena adesso era storta? Non muovevo più il braccio sinistro". E' normale, dicevano i medici, è uno stato passeggero, poi il corpo si abitua. "Manca molto un passaggio di riabilitazione post operatoria" sostiene Francesca. E lei non si dà pace. Farà da sé. "Mi metto al lavoro con un'amica fisioterapista che mi ha sostenuto". C'è una componente fisica e una psicologica, dice l'amica. E allora via con un allenamento a base di yoga, posturale, pilates, e ovviamente fisioterapia. "Durante il lockdown per il covid avevo molto tempo libero e ho creato una pagina Instagram dove mostravo come è possibile convivere con il defibrillatore sottocutaneo. Mi hanno scritto una cinquantina di persone".

"Ho paura", diceva qualcuno; "Non troverò mai un fidanzato"; "Mio figlio non potrà più giocare con gli amichetti". Francesca ha risposto ad ognuno di loro, e lo fa anche oggi. Ma c'è un'ultima tappa che questa ragazza ha dovuto affrontare, il 29 maggio 2021. "Avevamo deciso con la famiglia di andare tutti in gita a Monterosso. La sera prima ero tornata tardi, e il treno era alle 7,20 di mattina. Sono arrivata alla stazione cinque minuti prima e da lontano vedo il treno arrivare. Ho fatto una corsa da matti. Il treno l'ho preso, ho detto ciao ciao alla mamma, un dolorino e poi il buio: sono svenuta. Quando ho riaperto gli occhi c'erano mamma e zia sopra di me con gli occhi pieni di lacrime: quella macchinetta mi aveva salvato le penne". Lei naturalmente sosteneva di essersi solo svenuta, ma quasi la costringono ad andare all'ospedale. Lì scaricano i dati e il risultato è inequivocabile: il defibrillatore è entrato in funzione e lei non si è accorta di niente. Le ha salvato la vita.

"Sono contenta di averlo messo. Questa esperienza mi ha insegnato a misurare il mio tempo: meno impegni, meno affanno, più spazio a me stessa. Ho anche ricominciato a sciare con il consenso dei medici. E la prossima volta, se mai dovrò perdere il treno, lo perderò".

## Nuove prospettive per la cura dell'Amiloidosi da Transtiretina

di Sofia Palma

L'amiloidosi secondaria all'accumulo di **Transtiretina (TTR)** è una malattia complessa, rara e sistemica, cioè che determina conseguenze a livello di tutto l'organismo. Gli organi principali interessati sono cuore, nervi periferici, più raramente il sistema nervoso centrale ed i reni.

La patologia è determinata, appunto, dall'accumulo di **TTR**, una proteina prodotta dal fegato necessaria per il trasporto in circolo degli ormoni tiroidei. Per motivi ancora non chiari, questa si frantuma in filamenti singoli, "fibrille", che si riaggregano cambiando forma e si depositano lentamente negli organi, fra cellula e cellula, con un danno progressivo degli stessi. Nel cuore tale accumulo determina, come manifestazione principale, una Cardiomiopatia che somiglia alla Cardiomiopatia ipertrofica, in quanto le "fibrille" amiloidi si depositano tra i cardiomiociti, ossia le cellule contrattili del cuore, e via via, e con il corso degli anni, aumentano lo spessore delle pareti. Possono causare difetti di conduzione dell'impulso elettrico e disfunzione contrattile stessa fino allo scompenso cardiaco, oltre a diverse aritmie (es. Fibrillazione atriale e anche ventricolare). Negli uomini, avere una "Sindrome del Tunnel carpale", può essere una delle manifestazioni cliniche precoci, e in questo caso la raccomandazione è di fare controlli cardiologici periodici per cogliere l'eventuale successivo interessamento cardiaco.

In Toscana, salvo alcune zone dell'Appennino Tosco-Romagnolo, i pazienti affetti da amiloidosi **TTR** hanno per lo più una **Transtiretina** che non deriva da una mutazione genetica: in questi casi la malattia si manifesta in età molto avanzata, per lo più negli uomini oltre gli 80 anni, per cause ancora non chiare. Tuttavia l'Amiloidosi può avere anche cause genetiche: sono state individuate più di cento mutazioni nel gene **TTR** che codifica la **Transtiretina**, coinvolte nella genesi della patologia. Nel caso in cui la malattia sia causata da una mutazione genetica, la malattia si trasmette con il 50% di probabilità dal genitore affetto ai figli, ovvero con una modalità chiamata autosomica dominante; si consiglia pertanto ai parenti stretti, fratelli e figli, di effettuare a loro volta un test genetico per arrivare precocemente alla diagnosi e quindi per valutare possibili terapie preventive, oggi disponibili.

La diagnosi, comunque, è complessa e molto spesso arriva tardivamente sia per la grande variabilità di manifestazioni cliniche sia per la rarità stessa della patologia, e una diagnosi tardiva, purtroppo, è molto pericolosa per il paziente perché le attuali terapie sono più efficaci se iniziate precocemente.

### La terapia

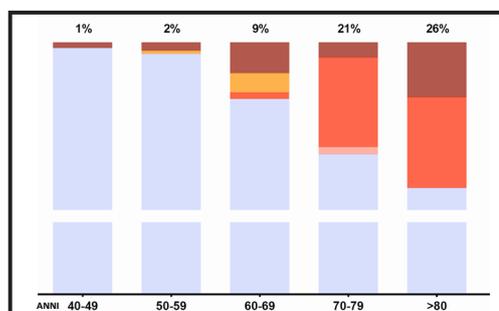
Fino a pochi anni fa le opzioni terapeutiche erano limitate; la terapia si basava principalmente sul controllo dei sintomi e sul monitoraggio costante dello stato di salute del paziente, perché non si avevano a disposizione terapie specifiche in grado di rallentare o bloccare la progressione della patologia. Il cardiologo prescriveva farmaci antiscompenso, diuretici, farmaci per il controllo della pressione e pochi altri, in modo da incidere sul benessere percepito dal paziente ma senza poter realmente influire sulla progressione della malattia. Una opzione praticata in passato era costituita dal trapianto di fegato (e cuore, se necessario).

Da tempo, comunque, la ricerca in campo medico stava cercando nuovi farmaci in grado di curare i pazienti affetti da Amiloidosi. Molto spesso le malattie rare mancano infatti di farmaci, chiamati in questo ambito "farmaci orfani", specifici per il loro trattamento. E' fondamentale investire nella ricerca per incentivare le aziende operanti in questo settore al fine di dare una cura ai malati affetti da malattie rare. Nel caso dell'Amiloidosi, dopo numerosi studi clinici

in vari centri (ai quali ha partecipato anche la Unit Cardiomiopatie di Careggi) e molti fondi investiti negli Stati Uniti, nell'ottobre 2021 è stato approvato anche dall'AIFA un nuovo farmaco, il **Tafamidis**. Questo farmaco è uno stabilizzatore della **Transtiretina**, ovvero si lega alla proteina nel sangue e ne rende molto più difficile la disgregazione: questo determina un rallentamento della progressione della malattia proprio per la minore formazione di fibrille amiloidi. Il **Tafamidis** è stato definito rivoluzionario nel trattamento dell' **Amiloidosi TTR** proprio per la sua capacità di prevenire il peggioramento della malattia. E' stato dimostrato come sia in grado di abbassare il rischio di decesso per causa cardiovascolare, di diminuire le ospedalizzazioni e anche di portare un miglioramento del benessere percepito dal paziente.

La possibilità di prescrizione di questo farmaco, nonostante la regolare approvazione da parte dell'AIFA, rimane limitata a centri di riferimento multidisciplinari, con medici esperti in amiloidosi, usando appositi piani terapeutici. Nonostante **Tafamidis** non sia l'unica terapia specifica per l'amiloidosi attualmente disponibile.

Un altro farmaco è il **Patisiran**, recentemente approvato negli Stati Uniti, che sta dando ottimi risultati terapeutici ed è basato su una nuova tecnologia ("RNA interference"). Agisce bloccando la sintesi della Transtiretina, ed è così innovativo da essere valso il premio Nobel ai suoi ricercatori.



### L'AMILOIDOSI CARDIACA SIMULA UNA CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA: QUANDO DISTINGUERLA

In uno studio condotto alcuni anni fa in pazienti con diagnosi di Cardiomiopatia Ipertrofica, riferiti alla Unit Cardiomiopatie della AOU Careggi e al Centro Cardiomiopatie dell'Istituto Auxologico, la percentuale dei pazienti che risultarono invece affetti da Amiloidosi cardiaca, di origine genetica e non, aumentava con la loro età, fino a oltre il 20 per cento nei pazienti di età superiore a 70 anni. Tuttavia anche nei pazienti più giovani poteva essere identificata: distinguerla è molto importante per la possibilità di usare i nuovi farmaci, la cui efficacia aumenta se l'amiloidosi cardiaca è identificata e trattata precocemente.

Maurizi N: Prevalence of cardiac amyloidosis among adult patients referred to tertiary centres with an initial diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy  
Int J Cardiol 2020

## Mavacamten, primo di una nuova classe di farmaci per il trattamento della Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva

L'ente regolatore americano del farmaco (FDA) ha approvato l'uso del farmaco

L'ente regolatore americano del farmaco (FDA) ha approvato l'uso del Mavacamten in pazienti adulti con Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva, sintomatici in classe NYHA II-III. La società produttrice Bristol Myers Squibb lo ha annunciato il 29 aprile scorso ed ha comunicato il nome commerciale del farmaco: Camzyos. Questo è il primo farmaco di una nuova classe in grado di ridurre la forza contrattile del Ventricolo sinistro, riducendo direttamente l'attività della miosina cardiaca, una proteina che, in base alle diverse "mutazioni genetiche" è eccessivamente "attiva" in molti pazienti e contribuisce a provocare l'ostruzione ed i sintomi correlati. Tuttavia il risultato ottimale va individuato aumentando progressivamente la dose e controllando ogni volta con Ecocardiografia la funzione ventricolare sinistra (Frazione d'iezione), fino a ottenere l'abolizione dell'ostruzione. In alcuni pazienti questo farmaco potrebbe ridurla eccessivamente ed in tal caso il trattamento va interrotto ed eventualmente ripreso a dosi ridotte. Per questo motivo l'uso del farmaco in pazienti con frazione di eiezione inferiore al 55% non è raccomandato. Nonostante le precauzioni indicate dalla FDA per la sua prescrizione, il Mavacamten costituisce un importante progresso nella terapia della Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva.

Restiamo in attesa della sua approvazione anche in Europa da EMA e in Italia da AIFA e che possa essere messo a disposizione dei Centri di riferimento autorizzati, per i pazienti con Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva, ad un costo sostenibile dal Servizio sanitario nazionale.

### Consigli Utili

#### Attenzione al funzionamento dei defibrillatori Emblem



Occorre prestare la massima attenzione al controllo del funzionamento dei defibrillatori sottocutanei Emblem A209-A219, impiantati prima del 2018, perché può essere necessario sostituire il dispositivo per esaurimento precoce e accelerato della batteria. AICARM ritiene utile trasmettere questa raccomandazione a tutti coloro che hanno questo defibrillatore, perché siano estremamente rigorosi nell'eseguire i controlli necessari.

Questa la raccomandazione che ha diffuso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana ricordando a un nostro associato le indicazioni fornite dalla Boston Scientific, l'azienda che li produce. Si tratta di attenersi a poche regole per scongiurare il rischio di restare senza protezione. E' necessario attivare, per chi non l'ha già fatto, il monitoraggio a distanza per rilevare tempestivamente un eventuale esaurimento accelerato tra un controllo ambulatoriale e quello successivo.

Questo avviene attraverso un trasmettitore che viene tenuto a domicilio, da utilizzare solitamente ogni settimana, che consente di rilevare se la batteria si sta esaurendo.

In ogni caso i dispositivi sono anche dotati di una segnalazione acustica verificabile attraverso un Test. Nel caso in cui si dovessero percepire i segnali acustici "è necessario mettersi in contatto con il centro presso il quale si eseguono i controlli del dispositivo" per verificare il livello della batteria. Non viene comunque raccomandata la sostituzione preventiva del defibrillatore sottocutaneo, che viene decisa caso per caso dai cardiologi del centro.



**AICARM**  
PER I PAZIENTI CON CARDIOMIOPATIA  
ED I LORO MEDICI

Via dello Studio 5, 50122 Firenze  
055 291889 - 371 453 3840  
[www.aicarm.it](http://www.aicarm.it) - [info@aicarm.it](mailto:info@aicarm.it)

**AICARM Onlus** può richiedere finanziamenti per realizzare progetti di ricerca scientifica anche in collaborazione con altre Fondazioni, Università ed Ospedali.

I fondi saranno principalmente utilizzati per il rimborso di spese sanitarie o di viaggio per pazienti bisognosi, l'erogazione di Borse di studio per personale sanitario (Laureati in Medicina e Scienze infermieristiche) e l'acquisto di strumentazione sanitaria destinata ad Ospedali, Università e Centri di ricerca IRCCS.

Secondo il suo Statuto, l'Associazione **AICARM Onlus** si finanzia anche con:

- i contributi degli associati, donazioni, lasciti e contributi di natura non corrispettiva
- l'assegnazione del **5 per mille (CF 94288930483)** nel modulo della Dichiarazione dei redditi

Realizzato con il contributo di:



Abbiamo bisogno anche del tuo aiuto:  
sostieni **AICARM** con una donazione.  
Visita il sito [www.aicarm.it](http://www.aicarm.it)

