

#### ECM

L'evento è inserito tra i progetti di Educazione Continua in Medicina  
Provider LOMEA soc. cooperativa  
ID 6226. ecm@lomea.it - www.lomea.it

#### Riferimento evento: 422419

Accreditato per Categoria Medico Chirurgo,  
discipline: Medici di Medicina Generale  
**Crediti riconosciuti: n. 4**

*La partecipazione è a numero chiuso  
su invito*

#### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via Marechiaro 81 - 80123 Napoli  
Tel. +39 081402093 - Fax +39 081 19020797  
congressi@defla.it -   - [www.defla.it](http://www.defla.it)

*con il contributo non condizionante di*



L'importanza  
del network  
per  
diagnosticare  
malattie  
genetiche  
e rare

**NAPOLI**  
**25 Settembre**  
**2024**

**OSPEDALE MONALDI**  
**Centro Ricerche Cardiologiche**

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi su 100.000 persone. Ma il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000. In base ai dati coordinati dal registro nazionale malattie rare dell'ISS, in Italia si stimano oltre 90 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con una incidenza di oltre 19.000 nuovi casi. In questo scenario, le malattie rare cardiovascolari rappresentano circa il 15% e la loro reale prevalenza è attualmente sottostimata a causa dell'assenza di accertamenti adeguati e del ritardo diagnostico. Tale evento si propone come obiettivo quello di fornire ai partecipanti strumenti utili e tempestivi per sospettare una patologia rara cardiovascolare, in particolare Amiloidosi.

L'amiloidosi cardiaca è una malattia che colpisce il muscolo cardiaco e ne compromette la funzione. Questa forma di cardiopatia è causata da un accumulo di proteine di varia origine sotto forma di aggregati insolubili (amiloidi) che si depositano tra una cellula e l'altra nel muscolo cardiaco, impedendo il corretto funzionamento. Le forme più comuni sono causate dagli aggregati di proteina transtiretina mutata oppure in assenza di mutazione (amiloidosi da transtiretina, ATTR) o da frammenti di anticorpi prodotti in eccesso in alcune malattie del sangue (amiloidosi AL). La diagnosi precoce per queste due patologie può avvenire attraverso riconoscimento dei segni e sintomi clinici caratteristici (Red Flags) con la creazione di una rete multidisciplinare sia su territorio regionale che nazionale.

*Responsabili Scientifici:*

**Giuseppe Limongelli, Giacchino Scarano**

13.45  
Registrazione partecipanti

14.00  
Introduzione, obiettivi, e considerazioni epidemiologiche: patologie rare o sottodiagnosticate?  
**Giuseppe Limongelli, Maria Giovanna Russo, Giacchino Scarano**

14.20  
Quando sospettare l'amiloidosi ed altre patologie rare: il ruolo del medico di medicina generale  
**Federica Verrillo**

14.40  
Il ruolo del genetista e del team multidisciplinare  
**Giacchino Scarano, Martina Caiazza**

15.00    Discussione

15.20    **Pausa caffè**

15.40  
Iter diagnostico strumentale: il ruolo della clinica e dell'ECG  
**Federica Verrillo**

16.00  
Iter diagnostico strumentale: il ruolo dell'immagine  
**Giuseppe Palmiero**

16.20  
La terapia dell'amiloidosi cardiaca  
**Giuseppe Palmiero**

16.40    Discussione

17.00  
**TAVOLA ROTONDA**  
Il "patient journey" ideale delle malattie rare  
**Martina Caiazza, Chiara De Stasio, Francesca Dongiglio, Giuseppe Limongelli, Barbara Morgillo, Giuseppe Palmiero, Giacchino Scarano**

18.30    Chiusura dei lavori