



ANMCO

ASSOCIAZIONE NAZIONALE MEDICI CARDIOLOGI OSPEDALIERI

Via La Marmora, 36 – 50121 Firenze
<http://www.anmco.it> e-mail: segreteria@anmco.it
Tel. +39 055 51011 - Fax +39 055 5101350

Corso ANMCO di Formazione a Distanza

AMILOIDOSI & FABRY - 2° Parte

Piano Formativo 2020-2021
6 luglio 2020 - 30 aprile 2021

PROGRAMMA

MODULO I

IL RUOLO DELLA GENETICA, DEGLI ESAMI DI LABORATORIO E DEI BIOMARCATORI NELL'AMILOIDOSI

- SLIDE:

Il ruolo della genetica, degli esami di laboratorio e dei biomarcatori nell'amiloidosi

- ARTICOLI SCIENTIFICI:

Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH et al. **Nonbiopsy Diagnosis of Cardiac Transthyretin Amyloidosis. *Circulation*. 2016; 133: 2404-2412. (Open Access)**

Kumar S, Kumar S, Dispenzieri A, et al. **Revised prognostic staging system for light chain amyloidosis incorporating cardiac biomarkers and serum free light chain measurements. *J Clin Oncol*. 2012; 30: 989-95. (Open Access)**

Gillmore JD, Damy T, Fontana M, et al. **A new staging system for cardiac transthyretin amyloidosis. *Eur Heart J* 2018; 39: 2799–2806. (Open Access)**

- APPROFONDIMENTI BIBLIOGRAFICI SU AMILOIDOSI & FABRY:

Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, Charron P, Gimeno-Blanes J, Heliö T, Linhart A, Mogensen J, Pinto Y, Ristic A, Seggewiss H, Sinagra G, Tavazzi L, Elliott PM. **Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2013; 34: 1448-58.**

Rapezzi C, Quarta CC, Obici L, Perfetto F, Longhi S, Salvi F, Biagini E, Lorenzini M, Grigioni F, Leone O, Cappelli F, Palladini G, Rimessi P, Ferlini A, Arpesella G, Pinna AD, Merlini G, Perlini S. **Disease profile and differential diagnosis of hereditary transthyretin-related amyloidosis with exclusively cardiac phenotype: an Italian perspective. *Eur Heart J*. 2013; 34: 520-8.**

- RELATORI:

Angelo Giuseppe Caponetti (Bologna), Matteo Castrichini (Trieste), Andrea Di Lenarda (Trieste), Agnese Milandri (Bentivoglio), Aldo Stefano Porcari (Trieste)



ANMCO

ASSOCIAZIONE NAZIONALE MEDICI CARDIOLOGI OSPEDALIERI

Via La Marmora, 36 – 50121 Firenze
<http://www.anmco.it> e-mail: segreteria@anmco.it
Tel. +39 055 51011 - Fax +39 055 5101350

MODULO II

LE INDAGINI DI LABORATORIO E L'INDAGINE GENETICA NELLA MALATTIA DI FABRY

- **SLIDE:**

Le indagini di laboratorio e l'indagine genetica nella malattia di Fabry

- **ARTICOLO SCIENTIFICO:**

Mignani R, Pieroni M, Pisani A, Spada M, Battaglia Y, Verrecchia E, Mangeri M, Feriozzi S, Tanini I, De Danieli G, Pieruzzi F. **New insights from the application of the Fabry STabilization indEX in a large population of Fabry cases.** Clin Kidney J. 2018; 12: 65-70. (Open Access)

- **APPROFONDIMENTI BIBLIOGRAFICI SU AMILOIDOSI & FABRY:**

Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, Charron P, Gimeno-Blanes J, Heliö T, Linhart A, Mogensen J, Pinto Y, Ristic A, Seggewiss H, Sinagra G, Tavazzi L, Elliott PM. **Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases.** Eur Heart J. 2013; 34: 1448-58.

- **RELATORI:**

Angelo Giuseppe Caponetti (Bologna), Matteo Castrichini (Trieste), Andrea Di Lenarda (Trieste), Agnese Milandri (Bentivoglio), Aldo Stefano Porcari (Trieste)



ANMCO

ASSOCIAZIONE NAZIONALE MEDICI CARDIOLOGI OSPEDALIERI

Via La Marmora, 36 – 50121 Firenze
<http://www.anmco.it> e-mail: segreteria@anmco.it
Tel. +39 055 51011 - Fax +39 055 5101350

MODULO III

IL CONTRIBUTO DELL'IMAGING

- **SLIDE:**

Il contributo dell'Imaging nella malattia di Fabry

- **ARTICOLI SCIENTIFICI:**

Yousef Z, Elliott PM, Cecchi F, Escoubet B, Linhart A, Monserrat L, Namdar M, Weidemann F. **Left ventricular hypertrophy in Fabry disease: a practical approach to diagnosis.** Eur Heart J. 2013; 34: 802-8. (Open Access)

Messroghli DR, Moon JC, Ferreira VM, et al. **Clinical Recommendations for Cardiovascular Magnetic Resonance Mapping of T1, T2, T2* and Extracellular Volume: A Consensus Statement by the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance (SCMR) Endorsed by the European Association for Cardiovascular Imaging (EACVI).** J Cardiovasc Magn Reson 2017; 19: 75. (Open Access)

- **APPROFONDIMENTI BIBLIOGRAFICI SU AMILOIDOSI & FABRY:**

Militaru S, Ginhina C, Popescu BA, Saftoiu A, Linhart A, Jurcut R. **Multimodality imaging in Fabry cardiomyopathy: from early diagnosis to therapeutic targets.** Eur Heart J Cardiovasc Imaging. 2018; 19: 1313-1322.

Nordin S, Kozor R, Medina-Menacho K, Abdel-Gadir A, Baig S, Sado DM, Lobascio I, Murphy E, Lachmann RH, Mehta A, Edwards NC, Ramaswami U, Steeds RP, Hughes D, Moon JC. **Proposed Stages of Myocardial Phenotype Development in Fabry Disease.** JACC Cardiovasc Imaging. 2019; 12: 1673-1683.

- **RELATORI:**

Angelo Giuseppe Caponetti (Bologna), Matteo Castrichini (Trieste), Andrea Di Lenarda (Trieste), Agnese Milandri (Bentivoglio), Aldo Stefano Porcari (Trieste)



ANMCO

ASSOCIAZIONE NAZIONALE MEDICI CARDIOLOGI OSPEDALIERI

Via La Marmora, 36 – 50121 Firenze
<http://www.anmco.it> e-mail: segreteria@anmco.it
Tel. +39 055 51011 - Fax +39 055 5101350

MODULO IV

LE NUOVE FRONTIERE DELLA TERAPIA DELL'AMILOIDOSI CARDIACA

- **SLIDE:**

Le nuove frontiere della terapia dell'amiloidosi cardiaca

- **ARTICOLO SCIENTIFICO:**

Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, Elliott PM, Merlini G, Waddington-Cruz M, Kristen AV, Grogan M, Witteles R, Damy T, Drachman BM, Shah SJ, Hanna M, Judge DP, Barsdorf AI, Huber P, Patterson TA, Riley S, Schumacher J, Stewart M, Sultan MB, Rapezzi C; ATTR-ACT Study Investigators. **Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy.** N Engl J Med. 2018; 379: 1007-1016. (Open Access)

- **APPROFONDIMENTI BIBLIOGRAFICI SU AMILOIDOSI & FABRY:**

Ruberg FL, Grogan M, Hanna M, Kelly JW, Maurer MS. **Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review.** J Am Coll Cardiol. 2019; 73: 2872-2891.

- **RELATORI:**

Angelo Giuseppe Caponetti (Bologna), Matteo Castrichini (Trieste), Andrea Di Lenarda (Trieste), Agnese Milandri (Bentivoglio), Aldo Stefano Porcari (Trieste)



ANMCO

ASSOCIAZIONE NAZIONALE MEDICI CARDIOLOGI OSPEDALIERI

Via La Marmora, 36 – 50121 Firenze
<http://www.anmco.it> e-mail: segreteria@anmco.it
Tel. +39 055 51011 - Fax +39 055 5101350

MODULO V

LE NUOVE FRONTIERE DELLA TERAPIA DELLA MALATTIA DI FABRY

- **SLIDE:**

Le nuove frontiere della terapia della malattia di Fabry

- **ARTICOLI SCIENTIFICI:**

Germain DP, Elliott PM, Falissard B, Fomin VV, Hinz MJ, Jovanovic A, Kantola I, Linhart A, Mignani R, Namdar M, Nowak A, Oliveira JP, Pieroni M, Viana-Baptista M, Wanner C, Spada M. **The effect of enzyme replacement therapy on clinical outcomes in male patients with Fabry disease: A systematic literature review by a European panel of experts.** Mol Genet Metab Rep. 2019 Feb 6;19:100454. (Open Access)

Nordin S, Kozor R, Vijapurapu R, Augusto JB, Knott KD, Captur G, Treibel TA, Ramaswami U, Tchan M, Geberhiwot T, Steeds RP, Hughes DA, Moon JC. **Myocardial Storage, Inflammation, and Cardiac Phenotype in Fabry Disease After One Year of Enzyme Replacement Therapy.** Circ Cardiovasc Imaging. 2019; 12: e009430. (Open Access)

Biegstraaten M, Arngrímsson R, Barbey F, et al. **Recommendations for initiation and cessation of enzyme replacement therapy in patients with Fabry disease: the European Fabry Working Group consensus document.** Orphanet J Rare Dis. 2015; 10:36. (Open Access)

- **RELATORI:**

Angelo Giuseppe Caponetti (Bologna), Matteo Castrichini (Trieste), Andrea Di Lenarda (Trieste), Agnese Milandri (Bentivoglio), Aldo Stefano Porcari (Trieste)