

# CENTRO INTERAZIENDALE DI INNOVAZIONE E RICERCA PER LA DIAGNOSI E CURA DELLE CARDIOMIOPATIE

## ATTIVITÀ 2023



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
FIRENZE

DIPARTIMENTO DI  
MEDICINA SPERIMENTALE  
E CLINICA



## NOTA DEL COORDINATORE



Il Centro Interaziendale di Innovazione e Ricerca per la Diagnosi e Cura delle Cardiomiopatie, frutto di una intesa tra l'Università di Firenze e le Aziende Ospedaliere Universitarie Careggi e Meyer, è di recente costituzione, ma nasce per sancire ufficialmente una realtà sviluppatasi da una intuizione del Prof. Franco Cecchi negli anni '70, passando dal Centro di Riferimento Regionale per le Cardiomiopatie e più recentemente per la Unit Cardiomiopatie di Careggi. In questo lasso di tempo le cardiomiopatie, o malattie primitive del miocardio, sono passate dall'essere considerate entità esotiche e di scarso impatto epidemiologico, a rappresentare uno dei problemi emergenti nel mondo cardiovascolare, soprattutto tra i giovani.

L'impegno continuativo nel trovare una risposta a numeri crescenti di pazienti con esigenze estremamente varie - e diverse da quello dei cardiopatici "mainstream" - ha promosso l'evoluzione della nostra squadra un piccolo nucleo di entusiasti ad una realtà complessa ed articolata, che abbiamo cercato di ritrarre in questo documento. Oggi il Centro Interaziendale conta sull'apporto di decine di medici, infermieri, genetisti, ricercatori di base, psicologi, database manager e trial coordinator, afferenti sia a Careggi che al Meyer, in grado di rispondere alle esigenze dei pazienti più complessi, in qualunque fascia di età e con qualsiasi eziologia. L'intensa attività assistenziale si è sempre combinata in modo spontaneo, direi necessario, con la ricerca e la didattica, all'interno di una fitta rete di contatti nazionali e internazionali. Iniziative come lo Share Registry, il gruppo multidisciplinare per la malattia di Fabry, la partecipazione ai trial sui nuovi farmaci per le cardiomiopatie e l'amiloidosi, i numerosi finanziamenti di ricerca vinti su base nazionale ed europea, i corsi di perfezionamenti e congressi vari, nonché il livello della produzione scientifica, ci vedono oggi all'avanguardia in un settore in rapidissima espansione. Non è un caso che proprio dal mondo delle cardiomiopatie stiano nascendo le terapie cardiologiche del futuro.

Come spero possa emergere da questo report, relativo all'attività svolta nel 2023, il frutto più importante di questi decenni di lavoro è stata la creazione di una rete al servizio di pazienti con patologie spesso orfane di terapie e povere di risorse sul territorio nazionale. Per la intrinseca complessità di tale rete, le persone verso cui siamo debitori sono un piccolo esercito. Abbiamo cercato di citarne più possibile, ma il debito è sconfinato, per il numero, la disponibilità, l'impegno, la professionalità e l'empatia dimostrata verso i pazienti del Centro. Impossibile pertanto sfuggire alla sensazione di aver comunque dimenticato qualcuno, e di questo mi scuso in anticipo.

Sento però il dovere di ringraziare in modo particolare il Prof. Francesco Annunziato, Direttore



del Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica dell'Università di Firenze, le Direzioni di Careggi e del Meyer, il Prof Carlo Di Mario, il Dr. Stefano Del Pace, il Prof Niccolò Marchionni, la Dr.ssa Cristina Scaletti, l'Infermiera Katia Baldini. Un grazie ai nostri giovani, studenti, specializzandi, borsisti e assegnisti di ricerca, per la loro curiosità e il loro entusiasmo che non ammette sconti; sono allo stesso tempo energia pura ed antidoto all'approssimazione. Un riconoscimento doveroso va ai tanti colleghi e amici che non sono più in attività all'interno del SSN, ma che hanno contribuito in modo determinante a farci arrivare dove siamo. Infine, vorrei esprimere la più sincera gratitudine verso i pazienti e le famiglie, e in particolare ad AICARM al suo presidente Prof Franco Cecchi. Non riesco ad immaginare un riconoscimento più prezioso per il nostro lavoro della vostra fiducia e del vostro supporto.

La vita dei pazienti con cardiomiopatie è una lotta per ricomporre i tanti pezzi in cui la malattia frammenta l'esistenza. Occuparsi di queste persone e delle loro famiglie vuol catalizzare, nel modo più adatto a ciascuno, quest'opera di restituito ad integrum. E come sarebbe bello, secondo la tecnica giapponese del kintsugi, utilizzare l'oro come collante per trasformare le fratture in bellezza. L'impegno e l'augurio è di essere noi, per loro, quell'oro

**Prof. Iacopo Olivotto**

*“L'impegno e l'augurio è di essere noi, per loro, quell'oro”*



## LE PERSONE

### *Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi*

#### **PERSONALE MEDICO**

Dr. Stefano Del Pace  
Dr. Gianmarco Carrassa  
Dr.ssa Annamaria Del Franco  
Dr.ssa Alessandra Fornaro  
Dr.ssa Laura Sasso  
Dr. Mattia Targetti  
Prof. Carlo Di Mario  
Dr. Francesco Cappelli

#### **PERSONALE INFERMIERISTICO**

Carmen Grillo  
Katia Baldini  
Silvia Fantini  
Laura Favilli  
Barbara Giuliani  
Grazia Pesare

#### **DIAGNOSTICA GENETICA**

Dr.ssa Elisabetta Pelo  
Dr.ssa Beatrice Boschi  
Dr.ssa Luisa Candita  
Dr.ssa Giulia Carignani  
Dr.ssa Irene Giotti

#### **PERSONALE MEDICO A CONTRATTO LIBERO-PROFESSIONALE**

Dr.ssa Giulia Biagioni  
Dr.ssa Carlotta Mazzoni

### *Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer*

#### **PERSONALE MEDICO**

Dr.ssa Elena Bennati  
Dr. Giovanni Calabri  
Dr.ssa Silvia Favilli  
Dr.ssa Silvia Passantino  
Dr. Giulio Porcedda  
Dr.ssa Gaia Spaziani

#### **PERSONALE INFERMIERISTICO**

Sonia Assisini  
Anna Maria Auriemma  
Bianca Bartolini  
Stefania Cozza  
Silvia Rossi  
Benedetta Saponaro  
Stefano Tanini

#### **ASSEGNISTI DI RICERCA**

Dr. Guglielmo Capponi

#### **CARDIOGENETICA**

Dr.ssa Francesca Girolami  
Dr.ssa Adelaide Ballerini  
Dr.ssa Alessia Gozzini

#### **PERSONALE MEDICO A CONTRATTO LIBERO-PROFESSIONALE**

Dr. Alberto Marchi  
Dr. Mattia Zampieri



## PERSONALE DI RICERCA

*AOU Careggi, AOU Meyer e Università degli Studi di Firenze*

### PERSONALE MEDICO

Dr.ssa Alessia Argirò  
Dr.ssa Clarissa Bellagamba  
Dr.ssa Chiara Chiti  
Dr. ssa Chiara Zocchi

### TRIAL UNIT

Alessia Tomberli  
Sara Giovani  
Martina Gori  
Ezio Lappano

### DATABASE E REGISTRI

Eleonora Insinna  
Fausto Barlocco  
Leonardo Guasti

### PSICOLOGI

Martina Smorti  
Lucia Ponti  
Francesca Pozza

### MEDICI SPECIALISTI IN FORMAZIONE

Dr. Mattia Amico Alexis  
Dr. Alessandro Antonini  
Dr.ssa Marta Bandini  
Dr.ssa Francesca Bonanni  
Dr. Matteo Casini  
Dr.ssa Noemi Cenni  
Dr.ssa Federica Colio  
Dr. Cosimo Daniello  
Dr. Ferdinando Della Volpe  
Dr.ssa Ilaria Fanizzi  
Dr.ssa Vera Fico  
Dr. Antonio Fidanzati  
Dr. Marco Fusaroli  
Dr. Manuel Garofalo  
Dr. Enrico Marchi  
Dr.ssa Alessandra Milazzo  
Dr.ssa Silvia Menale  
Dr.ssa Tiziana Minopoli  
Dr.ssa Giulia Nardi  
Dr. Antonio Nunziata  
Dr.ssa Giorgia Panichella  
Dr.ssa Matilde Pepi  
Dr. Alessio Petrone  
Dr.ssa Maddalena Ragagnin  
Dr. Michele Rapi  
Dr. Nello Sammartino  
Dr.ssa Valeria Setti  
Dr.ssa Valentina Tozzetti  
Dr. Cristiano Zaccaria

### MEDICI SPECIALISTI IN FORMAZIONE ESTERNI

Dr.ssa Mariana Brandão  
Dr.ssa Elisa Frau  
Dr. Alessandro Giovannetti  
Dr. Andrea Imperatrice  
Dr.ssa Eszter Dalma Palinkas  
Dr.ssa Francesca Parisi  
Dr. Alessandro Tropea  
Dr. Jose Viegas

### AICARM

Daniela Doveri  
Primo Botti  
Valerio Pelini  
Paolo Baldassarri



## COLLABORAZIONI

### Gruppi Multidisciplinari

#### GRUPPO MULTIDISCIPLINARE FABRY

Dr. Lino Cirami  
Dr.ssa Daniela Becherini  
Dr. Leonardo Caroti  
Dr.ssa Marta Daniotti  
Dr.ssa Egrina Dervisci  
Dr.ssa Amelia Morrone  
Dr. Andrea Matucci  
Dr.ssa Cristina Nencini  
Dr. Rudi Pecci  
Dr.ssa Elena Procopio  
Dr.ssa Alessandra Pultaggio  
Dr.ssa Marina Rinaldi  
Dr.ssa Ilaria Romani  
Dr.ssa Cristina Sarti  
Dr. Rodolfo Tonin

#### IMAGING

Dr. Manlio Acquafresca  
Dr.ssa Linda Calistri  
Dr.ssa Isabella Fusi  
Dr.ssa Giulia Grazzini  
Dr. Vittorio Miele  
Dr.ssa Silvia Pradella  
Dr. Roberto Sciagrà

#### ERGOMETRIA

Dr.ssa Costanza Burgisser  
Dr. Francesco Fattirolli  
Dr.ssa Maria Vittoria Silverii

#### CRR AMILOIDOSI

Dr. Federico Perfetto  
Dr. Marco Alinovi

#### ARITMOLOGIA

Dr. Paolo Pieragnoli  
Dr. Luca Checchi  
Dr. Giuseppe Ricciardi  
Dr.ssa Laura Perrotta  
Dr.ssa Eleonora Gabrielli

#### SCIENZE DI BASE

Dr.ssa Elisabetta Cerbai  
Dr. Raffaele Coppini  
Dr.ssa Cecilia Ferrantini  
Dr. Manuel Pioner  
Dr. Leonardo Sacconi  
Dr.ssa Chiara Tesi

#### CARDIOMYOPATHY SURGICAL UNIT

Dr. Pier Luigi Stefàno  
Dr.ssa Luisa Iannone

#### MALATTIE RARE ED INFIAMMATORIE

Prof. Domenico Prisco  
Prof. Giacomo Emmi  
Dr. Daniele Malandrino  
Dr.ssa Letizia Urban  
Prof. Augusto Vaglio

#### MALATTIE METABOLICHE

Dr.ssa Elena Procopio  
Dr.ssa Marta Daniotti





## ATTIVITÀ ASSISTENZIALE

### Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi

#### ATTIVITÀ AMBULATORIALE

L'attività dell'ambulatorio delle Cardiomiopatie, è rivolta alla diagnosi ed alla terapia delle Cardiomiopatie Genetiche (Ipertrofiche, Dilatative, Aritmogene e altre Cardiopatie), Cardio-oncologia, Sindromi Aortiche e Malattie Primitive, Cardiomiopatie in Malattie Rare, Amiloidosi Cardiaca. Inoltre viene effettuato il servizio di Cardiogenetica che rappresenta un servizio di assistenza e ricerca per adulti con malattie rare di rilevanza cardiologica. Inoltre vengono effettuate procedure di Miectomia Chirurgica. Vengono eseguite anche prestazioni come Holter Cardiaco, Holter pressorio, Test da sforzo, Ecocolordoppler Cardiaco da Sforzo e Test Cardiopolmonare.

#### Cardiomiopatie Genetiche

visite ambulatoriali ogni giorno dal Lunedì al Venerdì. Sono stati visitati circa 1700 pazienti in un anno.

#### Cardiomiopatie Dilatative e Trapianti

visite ambulatoriali ogni Martedì e Mercoledì pomeriggio e Giovedì e Venerdì mattina. Sono stati visitati circa 1400 pazienti.

#### Cardi-oncologico

visite ambulatoriali ogni Lunedì, Mercoledì e Venerdì mattina. In totale sono stati visitati circa 800 pazienti.

#### Sindromi Aortiche, Malattie Primitive (Sindrome di Marfan, Sarcoidosi, Immunologia e Fibrosi Cistica)

visite ambulatoriali ogni Lunedì mattina e pomeriggio. In totale sono 500 i pazienti visitati nel corso dell'anno.

#### Cardiomiopatie in Malattie Rare (principalmente Malattia di Fabry e Emosiderosi)

ogni Giovedì pomeriggio. Sono stati visitati circa 350 pazienti in un anno.

#### Amiloidosi cardiaca

visite ambulatoriali ogni Mercoledì e Giovedì pomeriggio e il primo e il terzo Venerdì del mese. Sono stati visitati circa 1550 pazienti.

#### Consulenze cardiologiche prime visite

Lunedì, Mercoledì e Venerdì. In totale sono stati visitati circa 920 pazienti.

Visite di primo accesso Cardiologico, che dal territorio vengono inviati in consulenza presso la nostra Cardiologia, le consulenze interne dai vari reparti e le richieste di Medicina del Lavoro. In totale sono 2000 i pazienti visitati nel corso dell'anno.



## ATTIVITÀ ASSISTENZIALE

### Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer

#### ATTIVITÀ AMBULATORIALE

L'attività della struttura organizzativa complessa di Cardiologia Pediatrica è rivolta alla diagnosi ed alla terapia delle Cardiopatie Congenite ed acquisite in epoca fetale, Cardiomiopatie Iperτροφiche, Cardiomiopatie Dilatative, Malattie Metaboliche, Cardiopatie Strutturali e Aritmie in epoca fetale, e Cardio-oncologia. Inoltre presso la SOC viene effettuato il servizio di Cardiogenetica che rappresenta un servizio di assistenza e ricerca per i pazienti pediatrici ed adulti con malattie rare di rilevanza cardiologica. Questo settore si propone come principale obiettivo quello di eseguire diagnostica genetica nell'ambito delle Cardiomiopatie e Canalopatie Isolate o Sindromiche. Vengono eseguite anche prestazioni come Holter Cardiaco, Holter pressorio, Test da sforzo, ecocolordoppler cardiaco sforzo e test cardiopolmonare e studio elettrofisiologico.

#### Cardiopatie Congenite dell'Adulto e del Bambino

visite ambulatoriali Lunedì pomeriggio, martedì pomeriggio e giovedì pomeriggio. Sono stati visti circa 700 pazienti con cardiopatia congenite.

#### Cardiomiopatie Iperτροφiche e dilatative e malattie metaboliche con interessamento cardiaco

visite ambulatoriali Lunedì Mattina e Mercoledì Mattina. Sono stati visitati circa 500 pazienti.

#### Cardiopatie strutturali e aritmie in epoca fetale e Disturbi del ritmo in età pediatrica

Visite ambulatoriali Lunedì Mattina e Martedì Pomeriggio. Sono stati visitati circa 500 pazienti.

#### Cardiopatie Acquisite del Bambino e Altre malattie cardiovascolari pediatriche

visite ambulatoriali. Dal Lunedì al Venerdì per un totale di circa 730 pazienti.

#### Cardioreumatologia

visite Ambulatoriali Mercoledì pomeriggio. Sono stati visitati circa 340 pazienti.

#### Cardiogenetica

visite ambulatoriali Lunedì Mattina e Mercoledì Mattina. Sono stati visitati 500 pazienti.

#### Cardiooncologia

Visite ambulatoriali Venerdì Mattina. Sono stati visitati circa 300 pazienti.

Una volta al mese vengono eseguiti gli studi elettrofisiologici e di ablazioni transcatetere delle aritmie.



## ATTIVITÀ DI RICERCA

### Registri

**ShaRe:** *The Sarcomeric Human Cardiomyopathies Registry*  
(Registro delle Cardiomiopatie Sarcomeriche Umane)

**Hypertrophic Cardiomyopathy Registry (HCMR) (NCT01915615)**

**Registro delle malattie rare di Genzyme.**

**Registro Italiano Cardiologico Malattia di Anderson Fabry.**

### Progetti su bando

**Share R01- National Institutes of Health**

*Hypertrophic Cardiomyopathy: Understanding the Heterogeneity of Disease Expressions and Outcomes*

**Pensami** *(A Precision medicine-based framework to pediatric patients with chronic diseases)*

### Progetti Europei

**STRATIFY- HF (EU- Horizon 2020) HORIZON-HLTH-2022-STAYHLTH-01-04-two-stage; Research and Innovation action**

Artificial intelligence-based decision support system for risk stratification and early detection of heart failure in primary and secondary care.

**SMASH-HCM (EU – Horizon 2020) HORIZON-HLTH-2023-TOOL-05 (Tools and technologies for a healthy society (Single stage - 2023))**

Stratification, Management, and Guidance of Hypertrophic Cardiomyopathy Patients using Hybrid Digital Twin Solutions.

**The RESPECT Study (PNRR-MAD-2022-12375700)**

Use of interpretable artificial intelligence techniques for personalized risk prediction of sudden cardiac death in patients with ischemic and non-ischemic left ventricular dysfunction.

**SILICOFCM (EU-Horizon 2020)**

The aim of SILICOFCM project (In Silico trials for drug tracing the effects of sarcomeric protein mutations leading to familial cardiomyopathy) is to develop a computational platform for in silico clinical trials of FCMs that would take into consideration comprehensive list of patient specific features (genetic, biological, pharmacologic, clinical, imaging and patient specific cellular aspects) capable of optimizing and testing medical treatment strategy with the purpose of maximizing positive therapeutic outcome, avoiding adverse effects, avoiding drug interactions, preventing sudden cardiac death, shortening time between the drug treatment commencement and the desired result. The SILICOFCM is a multi-modular, innovative in silico clinical trials solution for the design and functional optimization of whole heart performance and monitoring effectiveness of pharmacological treatment, with aim to reduce the animal studies and the human clinical trials. The SILICOFCM platform is based on the integrated multidisciplinary and multiscale methods for analysis of patient-specific data and development of patient-specific models for monitoring and assessment of patient condition from current through the progression of disease.

## Sperimentazioni Cliniche

**MYK-461-007 (MAVA-LTE/CV027-003)** A long-term safety extension study of Mavacamten (MYK-461) in adults with Hypertrophic Cardiomyopathy who have completed the MAVERICK-HCM (MYK-461-006) or EXPLORE-HCM (MYK-461-005) TRIALS (MAVA-LTE)

**CY6022** An open-label study of CK-3773274 for patients with symptomatic Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)

**CV029** A Phase 2a, Open-label, Pilot Study to Evaluate Efficacy, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics, Safety, and Tolerability of MYK-224 in Participants with Symptomatic Hypertrophic Cardiomyopathy and Left Ventricular Outflow Tract Obstruction (MERCUTIO)

**CV027-031** odyssey “A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Clinical Study to Evaluate Mavacamten in Adults with Symptomatic Non-obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy” – (Odyssey)

**Protocol ION-682884-CS2** A Phase 3 Global, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of ION-682884 in Patients with Transthyretin-Mediated Amyloid Cardiomyopathy (ATTR-CM)

**ION-682884-CS12** An Open-Label Extension Study to Assess the Long-Term Safety of Eplontersen (ION-682884) in Patients with Transthyretin-Mediated Amyloid Cardiomyopathy (ATTR-CM)

**AG10** An Open-Label Extension and Safety Monitoring Study of Acoramidis (AG10) in Participants with Symptomatic Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy Who Completed the Phase 3 ATTRIBUTE-CM Trial (Protocol Number AG10-301)

**MK1242** “Studio clinico di fase 2/3, randomizzato, controllato con Placebo, in doppio cieco, volto a valutare l'efficacia, la sicurezza e la Farmacocinetica di Vericiguat in partecipanti pediatrici con Insufficienza Cardiaca dovuta a Disfunzione Sistolica Sistemica del Ventricolo Sinistro (VALOR), Codice Prot, MK 1242-035”.

**CV027-010** Mavacamten in Adolescent Participants (age 12 years to <18 years) with Symptomatic Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM).

**RP-A501-0123 PROTOCOL** Gene Therapy for Danon Disease: A Phase 2 Study Evaluating the Efficacy and Safety of Intravenously Administered Adeno-Associated Virus Serotype 9 (rAAV9) Vector Containing the Human LAMP2 Isoform B Transgene (RP-A501; AAV9.LAMP2B) in Male Patients with Danon Disease

**Inozyme The ENERGY 2 Study** the ENERGY 2 Study: An Open-Label Phase 3 Study to Evaluate the Efficacy and Safety of INZ-701 in Infants with Ectonucleotide Pyrophosphatase/Phosphodiesterase 1 (ENPP1) Deficiency”

# SIMPOSI E DIDATTICA

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI FIRENZE | DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE E CLINICA

## CARDIOMIOPATIE PEDIATRICHE E DELL'ADULTO

CORSO PERFEZIONAMENTO POST-LAUREA UNIFI - A.A. 2022/2023

OTTOBRE 2022 - MAGGIO 2023

- 1. Basic Science & Genetic-Metabolic**
  - 1.1 Fisiopatologia del miocardio e modificazioni associate alle principali cardiomiopatie
  - 1.2 Indicazioni, aspetti tecnici ed interpretazione del test genetico
  - 1.3 Inquadramento delle malattie metaboliche associate a cardiomiopatie
- 2. Quadri clinici in età pediatrica**
  - 2.1 Forme Genetiche
  - 2.2 Errori congeniti del Metabolismo
  - 2.3 Quadri Sindromici
- 3. Quadri clinici nell'adulto**
  - 3.1 Miocarditi
  - 3.2 Cardiomiopatia Ipertrofica
  - 3.3 Cardiomiopatia Dilatativa
  - 3.4 Malattia di Anderson Fabry
  - 3.5 Cardiomiopatia aritmogena
  - 3.6 Amiloidosi
  - 3.7 Quadri non classificati
- 4. Imaging multimodale nelle Cardiomiopatie**
  - 4.1 Ecocardiogramma - Ecostress
  - 4.2 TAC
  - 4.3 Risonanza magnetica nucleare
- 5. Aritmologia Clinica nelle Cardiomiopatie**
  - 5.1 Principi generali di stratificazione del rischio aritmico
  - 5.2 ICD transvenoso e sottocutaneo
  - 5.3 Approccio alla fibrillazione atriale
  - 5.4 Approccio alle aritmie ventricolari
- 6. Valutazione funzionale e biomarcatori**
  - 6.1 Test cardiopolmonare
  - 6.3 Utilizzo dei biomarcatori nelle Cardiomiopatie
- 7. Approccio Terapeutico medico-chirurgico alle Cardiomiopatie**
  - 7.1 Principi di farmacologia generale applicata alle cardiomiopatie
  - 7.2 Nuovi approcci farmacologici
  - 7.3 Opzioni terapeutiche interventistiche
  - 7.3 Opzioni terapeutiche chirurgiche
  - 7.4 Algoritmi di trattamento per patologia
- 8. Bioetica - Innovazione e Ricerca**
  - 8.1 Bioetica e fine vita
  - 8.2 Organizzazione di un Centro Cardiomiopatie; associazione pazienti AICARM
  - 8.3 Innovazione terapeutiche e prospettive future

*Lecture Magistrali - «Cardiomyopathy specific mindset» - Inquadramento genetico della cardiomiopatia dilatativa - L'ECG nelle Cardiomiopatie Pediatriche e dell'Adulto - CMR 3.0 - The 60-year History of HCM, Controversy and Dilemma*

Per ulteriori informazioni sul corso scrivere a:  
alberto.marchi@meyer.it



## Cardiomiopatie Pediatriche e dell'adulto

Corso Perfezionamento Post-Laurea

I<sup>a</sup> Edizione - A.A. 2022/2023

**DIRETTORI:**  
Prof. Iacopo Olivetto  
Dott.ssa Silvia Favilli

**RESPONSABILE SCIENTIFICO:**  
Dott. Alberto Marchi



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI FIRENZE | DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE E CLINICA

## CARDIOMIOPATIE PEDIATRICHE E DELL'ADULTO

CORSO PERFEZIONAMENTO POST-LAUREA

II° EDIZIONE - A.A. 2023/2024

- 1. Basic Science & Genetic-Metabolic**
  - 1.1 Fisiopatologia del miocardio e modificazioni associate alle principali cardiomiopatie
  - 1.2 Indicazioni, aspetti tecnici ed interpretazione del test genetico
  - 1.3 Inquadramento delle malattie metaboliche associate a cardiomiopatie
- 2. Quadri clinici in età pediatrica**
  - 2.1 Forme Genetiche
  - 2.2 Errori congeniti del Metabolismo
  - 2.3 Quadri Sindromici
- 3. Quadri clinici nell'adulto**
  - 3.1 Miocarditi
  - 3.2 Cardiomiopatia Ipertrofica
  - 3.3 Cardiomiopatia Dilatativa
  - 3.4 Malattia di Anderson Fabry
  - 3.5 Cardiomiopatia aritmogena
  - 3.6 Amiloidosi
  - 3.7 Quadri non classificati
- 4. Imaging multimodale nelle Cardiomiopatie**
  - 4.1 Ecocardiogramma - Ecostress
  - 4.2 TAC
  - 4.3 Risonanza magnetica nucleare
- 5. Aritmologia Clinica nelle Cardiomiopatie**
  - 5.1 Principi generali di stratificazione del rischio aritmico
  - 5.2 ICD transvenoso e sottocutaneo
  - 5.3 Approccio alla fibrillazione atriale
  - 5.4 Approccio alle aritmie ventricolari
- 6. Valutazione funzionale e biomarcatori**
  - 6.1 Test cardiopolmonare
  - 6.3 Utilizzo dei biomarcatori nelle Cardiomiopatie
- 7. Approccio Terapeutico medico-chirurgico alle Cardiomiopatie**
  - 7.1 Principi di farmacologia generale applicata alle cardiomiopatie
  - 7.2 Nuovi approcci farmacologici
  - 7.3 Opzioni terapeutiche interventistiche
  - 7.3 Opzioni terapeutiche chirurgiche
  - 7.4 Algoritmi di trattamento per patologia
- 8. Bioetica - Innovazione e Ricerca**
  - 8.1 Bioetica e fine vita
  - 8.2 Organizzazione di un Centro Cardiomiopatie; associazione pazienti AICARM
  - 8.3 Innovazione terapeutiche e prospettive future

Per ulteriori informazioni sul corso scrivere a:  
alberto.marchi@meyer.it



## Cardiomiopatie Pediatriche e dell'adulto


Corso Perfezionamento Post-Laurea

II<sup>a</sup> Edizione - A.A. 2023/2024


**DIRETTORI:**  
Prof. Iacopo Olivetto  
Dott.ssa Silvia Favilli

**RESPONSABILE SCIENTIFICO:**  
Dott. Alberto Marchi



CON IL PATROCINIO DI 

PROGRAMMA SCIENTIFICO




**II MASTERCLASS:  
CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA  
ED AMILOIDOSI CARDIACA**

*8-9 Giugno 2023*  
AUDITORIUM AL DUOMO  
FIRENZE


## II<sup>a</sup> Masterclass: Cardiomiopatia Ipertrofica ed Amiloidosi Cardiaca

8-9 Giugno 2023



CO-ORGANIZED BY 


**PRELIMINARY PROGRAMME**  
**13<sup>TH</sup>-14<sup>TH</sup> APRIL, 2023**  
AUDITORIUM AL DUOMO - FLORENCE



**ADVANCES IN PEDIATRIC HEART FAILURE  
CONGENITAL HEART DISEASE  
AND CARDIOMYOPATHIES**

FLORENCE ADVANCES IN CARDIOMYOPATHY SERIES

ORGANIZED BY  
University of Florence  
Meyer's Children Hospital IRCCS, Florence, Italy  
Great Ormond Street Hospital &  
UCL Institute of Cardiovascular Science, London, UK  
AND  
FONDAZIONE INTERNAZIONALE MENARINI



## Pediatric Heart Failure

13 - 14 Aprile 2023



# ALCUNE (DELLE INNUMEREVOLI) PARTECIPAZIONI A CONGRESSI

**STUDIO DEL PROFILO GENETICO NELLE CANALOPATIE CARDIACHE AD ESORDIO PEDIATRICO**

**Meyer**  
S. Guzzetti, A. Belloni, A. Gozzini, S. Passarino, M. Zampieri, A. Marchi, A. Tombari, G. S. Casella, G. Spaziani, D. Porceddu, G. Capponi, E. Bonatti, S. Pavilli, I. Olivetto, F. Girolami, I. S. C. Cardiolgia Pediatrica e della Transizione, AO Meyer IRCCS, Firenze  
U. Lab. Cardiogenetica, AO Meyer IRCCS, Firenze  
Dip. Medicina Sperimentale e Clinica, Università di Firenze, Firenze  
Unit. Cardiopatologie, AOUI Careggi, Firenze

**PREMESSA**  
Le canalopatie cardiache ad esordio pediatrico sono un gruppo eterogeneo di patologie genetiche rare, responsabili di aritmie talvolta associate a morte improvvisa. Il background genetico resta ancora ad oggi in parte sconosciuto. L'analisi genetica ha un ruolo fondamentale nella definizione etiologica, nella prognosi, nelle scelte terapeutiche e nell'identificazione dei familiari a rischio di sviluppare la malattia. (Figura 1, 2).

**SCOPO DEL LAVORO**  
Scopo del presente lavoro è stato quello di caratterizzare il profilo genetico di pazienti pediatrici con canalopatie.

**METODI**  
Sono stati analizzati 59 probandi pediatrici con diagnosi di canalopatia (31 con LQTS, 12 con BrS, 7 con CPVT, 3 con SQTs e 6 disturbi di conduzione) e 40 familiari, mediante tecnologia Next Generation Sequencing (NGS), dopo consulenza genetica.

**RISULTATI**  
Sono state identificate varianti P, PV, VUS in 28/59 (47%) probandi, con prevalenza nei geni KCNQ1 (42%), HCN2 (16%), CACNA1C (10%), SCN5A (10%) (Figura 3). In un probando con LQTS è stata identificata una CNV (grande delezione) de novo in KCNQ1 (Figura 4) ed in una probanda con QTcB è stata identificata una variante P nel gene CALM1 de novo di ascendente cange italiano (Figura 5).

**CONCLUSIONI**  
Lo studio eseguito ha identificato una causa genetica nel 47% dei probandi, supportando il clinico nella diagnosi etiologica, nella prognosi e nelle scelte terapeutiche, influenzando lo stile di vita e le scelte riproduttive.  
Lo screening a cascata dei familiari ha identificato soggetti a rischio, permettendo di intervenire con terapie profilattiche preventive.  
Il test genetico permette di identificare la variante causativa in una limitata percentuale di casi che varia dal 75-80% nel LQTS al 20-30% nel BrS; pertanto un test negativo non esclude la diagnosi clinica, né la presenza di una causa genetica ad oggi non risolvibile.  
In futuro, l'implementazione della tecnologia di NGS e ulteriori conoscenze permetteranno di identificare nuovi geni candidati e meccanismi di malattia aprendo la strada ad importanti informazioni per lo sviluppo di terapie sempre più personalizzate.

## XXVI Congresso nazionale SIGU

Rimini 4-6 Ottobre 2023



Firenze 19-21 ottobre 2023 Meyer Health Campus

**52° CONGRESSO NAZIONALE SICP**

**SAVE THE DATE**

Società Italiana di Cardiologia Pediatrica e delle Cardiopatie Congenite

Firenze 19-21 ottobre 2023 Meyer Health Campus

**52° CONGRESSO NAZIONALE SICP**

**SAVE THE DATE**

Società Italiana di Cardiologia Pediatrica e delle Cardiopatie Congenite

**PRESIDENTE DEL CONGRESSO**  
Silvia Pavilli

**PRESIDENTE ONORARIO**  
Incipio Olivetto

**COMITATO ORGANIZZATORE**  
Elena Bonatti  
Giovanni B. Calabrese  
Francesca Giordano  
Alessia Gozzini  
Alberto Marchi  
Silvia Passarino  
Giallo Porceddu  
Francesca Raimondi  
Gina Spaziani  
Matteo Zampieri

**SECRETARIA SCIENTIFICA**  
Consiglio Direttivo SICP  
e Segretario Generale SICP

**SECRETARIA ORGANIZZATIVA**  
AIM GROUP  
AIM Group International  
Sede di Firenze  
Viale G. Mazzini, 20 - 50132 Firenze  
Tel. +39 065 23398.1  
sicp23@aimgroup.eu  
www.aimgroupinternational.com

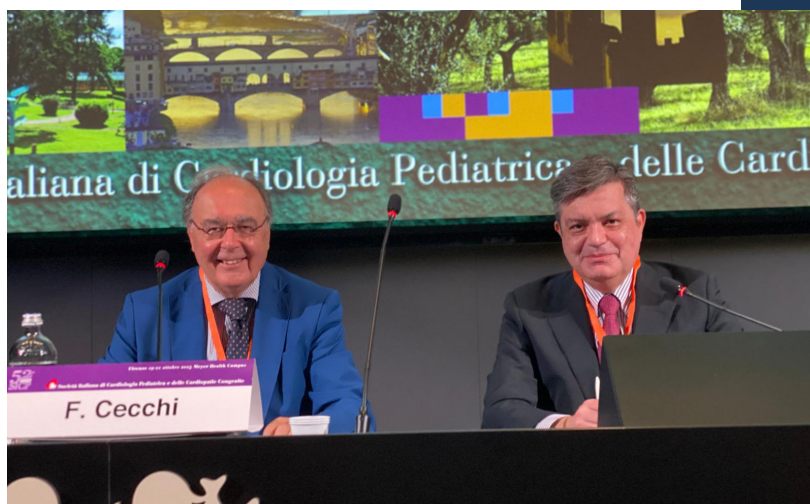
Per maggiori informazioni  
www.sicped.it • <https://sicped2023.webaimgroup.eu>

## 52° Congresso Nazionale SICP

Firenze 19-21 Ottobre 2023







## ATTIVITÀ TERZO SETTORE

### Le Associazioni dei Pazienti

#### GLOBAL HEART HUB

Cardiomyopathy Patient Council Meeting & Industry Round Table Meeting



#### AICARM APS



L'associazione AICARM APS – Associazione Italiana Cardiomiopatie – nasce a Firenze nel 2019 (AICARM Onlus). È un'associazione di volontari, pazienti, medici ed infermieri che fornisce sostegno ai pazienti con Cardiomiopatia e alle loro famiglie, promuove la formazione e la diffusione di informazioni scientificamente corrette e sostiene la ricerca scientifica sulle Cardiomiopatie. AICARM nasce a Firenze perché è proprio in questa città che, fin dal 1972, iniziano le osservazioni sui primi pazienti, e si pongono le basi per la costituzione, agli inizi degli anni 2000, dell'attuale Unit Cardiomiopatie presso la AOU di Careggi – Firenze. AICARM ottiene il riconoscimento giuridico con l'iscrizione al registro regionale Toscana delle persone giuridiche private al n. 1130 nel 2020. Nel 2023 è stata avviata la procedura per la richiesta di iscrizione al Registro Unico del Terzo Settore (RUNTS) che, al suo completamento, porterà ad assumere la denominazione AICARM APS – Associazione Italiana Cardiomiopatie. La missione di AICARM consiste nell'informare e educare il paziente affetto da Cardiomiopatia perché diventi protagonista consapevole delle proprie scelte terapeutiche, sostenerlo nei periodi difficili coinvolgendo se opportuno la famiglia, selezionare punti di riferimento per l'assistenza clinica e terapeutica, collaborare con le istituzioni per cambiare in meglio l'assistenza ed il riconoscimento di diritti al paziente affetto da Cardiomiopatia, aiutare la ricerca scientifica, incoraggiare l'insegnamento delle conoscenze sulla Cardiomiopatia ai medici e sanitari. Le attività di formazione e di diffusione di informazioni medico scientifiche sono svolte sotto la supervisione del Comitato Scientifico di AICARM che è composto da autorevoli specialisti medici di fama nazionale e internazionale. AICARM promuove il processo decisionale condiviso tra medico e paziente in una logica di partecipazione consapevole del paziente alle scelte terapeutiche proposte. La formazione del paziente è una componente necessaria per giungere a questo obiettivo e con questa finalità AICARM programma regolarmente corsi di formazione per “pazienti esperti”.

Il primo corso si è tenuto a Firenze nel novembre 2021 e, visto l'interesse dei partecipanti tra pazienti e familiari interessati ad acquisire maggiori conoscenze delle Cardiomiopatie, si è continuato con appuntamenti ricorrenti a Firenze, Milano, Viareggio e, nel corso del 2023, si aggiungeranno anche Roma e Arezzo. AICARM organizza corsi per la gestione delle emergenze cardiache, anche in parallelo ai corsi per pazienti esperti, educando i partecipanti alle tecniche di rianimazione cardiopolmonare e all'uso del Defibrillatore; i corsi sono organizzati per familiari di pazienti affetti da cardiomiopatia. Nel 2022, AICARM ha avviato il servizio "Cuori in Ascolto": lo sportello di ascolto che, grazie al lavoro di volontari e specialisti, eroga servizi di sostegno e informazione ai pazienti con Cardiomiopatia. In caso di necessità, gli utenti del servizio potranno ottenere sostegno psicologico e confrontarsi con altri pazienti in merito alle proprie esperienze di malattia e percorso terapeutico. Cuori in Ascolto fornisce anche supporto economico a chi dimostri di trovarsi in evidenti difficoltà a sostenere spese per le terapie e trasferte per motivi di cura in altre regioni. I volontari di Cuori in Ascolto sono presenti anche presso gli ambulatori della Unit Cardiomiopatie di Careggi, grazie ad un protocollo di intesa sottoscritto con l'AOU Careggi, per offrire sostegno ai pazienti afferenti a questi ambulatori. AICARM ha sottoscritto un protocollo simile con l'Istituto Auxologico IRCCS di Milano e ha in corso un programma di ampliamento per future collaborazioni con altri ospedali. Oggi AICARM è una realtà associativa attiva a livello nazionale, con soci provenienti da ogni regione italiana, e dalle relazioni internazionali consolidate.

## ASSOCIAZIONE CUORE DI BIMBO



“L'Associazione è stata fondata nel 1995 da alcuni genitori di bambini cardiopatici con il fine di contribuire attraverso l'esperienza delle famiglie, al miglioramento delle cure cardiologiche pediatriche nella nostra regione. Da anni impegnata nel richiedere il potenziamento della Cardiochirurgia toscana, l'Associazione si è posta ulteriori obiettivi:

Supportare le famiglie negli iter burocratici per la tutela dei diritti dei bambini con cardiopatie. Costituire una comunità di famiglie con bambini cardiopatici al fine di favorire incontri e confronti tra i membri così come avviene in altre realtà nazionali. Eventi questi che reputiamo utili perché possono suggerire soluzioni alle problematiche della vita quotidiana dei piccoli e delle loro famiglie e non solo. Sensibilizzare le istituzioni, i pediatri e i medici specialisti nell'applicazione delle nuove vie di diagnosi precoce possibili per molte cardiopatie congenite. Ottenere dagli enti preposti il potenziamento del trasporto pediatrico protetto in Toscana.”

## ASSOCIAZIONE DAVIDE IL DRAGO



“Davide Il Drago in onore e memoria di Davide (09/02/2006-25/10/2013), un bambino Dragologo che sperava di vivere sino a Cent'anni e che nonostante la malattia diagnosticata all'età di 6 anni, ha potuto vivere una vita assolutamente straordinaria, sia come qualità di tempo trascorso nella sofferenza sia come quantità di gioia e amore che ha saputo dare e

ottenere da tutti quelli che l'hanno conosciuto e amato. Davide viveva nel suo mondo di bambino fatto di Amici, amava il fratello Tommaso più' di ogni altro e condivideva con lui la passione della musica, soprattutto quella per ballare l'hip pop e l'ammirazione per la Magia di Harry Potter; Il coraggio e la carica incredibile di serenità con la quale ha affrontato la malattia, dentro e fuori gli ospedali di Milano, erano assolutamente straordinari. Così quando Davide ha lasciato questo Mondo Terrestre, cavalcando il suo Drago preferito per raggiungere il suo “nonno Grillo”, il papà Michele si è incaricato della nostra missione. In data 04/03/2014 è stata costituita e registrata l'Associazione “Davide il Drago”.

## ATTIVITÀ TERZO SETTORE

### Le Associazioni dei Pazienti

#### ASSOCIAZIONE NICCOTESTINI



“Abbiamo fondato l’Associazione NICCOTESTINI con l’intento di creare in ciascuno di noi la consapevolezza di poter salvare una vita, di fornire le nozioni di base su come intervenire sull’arresto cardiaco improvviso e di promuovere la diffusione dei defibrillatori semiautomatici esterni. È statisticamente provato che è possibile aumentare in modo significativo

la sopravvivenza all’arresto cardiaco procedendo alle immediate manovre di Rianimazione Cardiopolmonare e al trattamento con Defibrillazione Precoce effettuata dai laici (semplici cittadini non sanitari) opportunamente formati e addestrati. La defibrillazione precoce (entro 4/5 minuti dall’arresto) è l’unico intervento che può riportare il cuore alla sua funzione di pompa e quindi alla vita. Questo tempo brevissimo è la ragione per la quale occorre che l’uso del defibrillatore sia affidato anche ai laici, in quanto i soccorsi del 118 raramente possono sopraggiungere entro quei pochi minuti. I corsi di formazione hanno la durata di 5 ore (quindi non troppo impegnativi in termini di tempo) e sono codificati da Linee Guida Internazionali che indicano la condotta da seguire per soccorrere una persona colpita da arresto cardiaco. La nostra associazione è un centro di formazione accreditato presso la Regione Toscana per il rilascio della certificazione che abilita all’uso del defibrillatore valida 2 anni su tutto il territorio nazionale.”

#### CONALBE A.P.S.



“Il 07 maggio 2016 Alberto è venuto improvvisamente a mancare per una patologia cardiaca: la cardiomiopatia ipertrofica. La cardiomiopatia ipertrofica coinvolge le pareti cardiache determinandone un ispessimento potenzialmente pericoloso per il regolare flusso sanguigno. Spesso la malattia non comporta l’alterazione dello stile di vita dei pazienti, ma

talvolta può causare insufficienze cardiache ed aritmie, le quali possono portare complicanze per il paziente affetto. Nel caso di Alberto, la patologia si è presentata nella sua veste peggiore. La sua scomparsa ha lasciato tutte le persone che lo conoscevano avvolte in un dolore tanto inaspettato quanto inconsolabile, perché la sua grandezza d’animo era tale da essere percepibile anche solamente nel modo in cui ti sorrideva per salutarti. Bastavano pochi minuti in sua compagnia per rimanere piacevolmente colpiti ed entusiasti. “Era il buongiorno che ti accompagnava anche di lunedì mattina”. Chiunque abbia avuto la fortuna di conoscerlo in vita ha avuto la percezione della sua grandezza d’animo e del suo amore per la vita. Vita che i familiari e gli amici stretti hanno deciso di portare avanti, seguendo quelli che erano i principi su cui poggiava: altruismo, presenza e condivisione. Questa propensione verso il prossimo, il tendere la mano ogni volta che ce ne fosse bisogno, “essere una squadra in campo come nella vita”, trovano terreno fertile grazie allo sport di cui resterà innamorato fino alla fine: il basket. Nasce come giocatore in giovanissima età, per poi diventare Istruttore Nazionale di Minibasket. Ecco perché l’idea di creare questa Associazione: “ConAlbe A.p.s.”. Il nome rappresenta, oltre che l’abbreviazione di cognome e nome “Contini Alberto”, la volontà e l’impegno di tutti verso un obiettivo comune: continuare a vivere “ConAlbe”. Il vuoto che ognuno porta con sé niente e nessuno potrà colmarlo. Tuttavia, ci auguriamo che questa Associazione possa aiutarci a far rimaner vivida la memoria di Alberto, contribuendo, al contempo, a raggiungere obiettivi concreti per gli altri.”

## ASSOCIAZIONE AMILOIDOSI ITALIANA – A.AM.I.



ASSOCIAZIONE AMILOIDOSI ITALIANA – A.AM.I. è nata nel gennaio 2003 con l'obiettivo di costituire un punto di riferimento per malati di vari tipi di amiloidosi. Fino ad allora mancava un'associazione che offrisse ai malati e ai loro familiari informazioni e indicazioni relativamente a questa malattia, a volte sottovalutata o addirittura sconosciuta nello stesso ambiente medico.

Per questo motivo un piccolo gruppo di persone, colpite direttamente o indirettamente (attraverso un familiare o un amico) dalla patologia, ha deciso di impegnarsi per colmare la lacuna, dando vita in questo modo ad una aggregazione che pone al centro del proprio interesse il malato di amiloidosi, sia per il principale profilo della diagnosi e della cura, sia per il profilo delle esigenze connesse alle particolari condizioni fisiche in cui versano molti di questi ammalati. Tuttavia A.AM.I. non può sostituirsi al medico curante né, di conseguenza, può fornire valutazioni di tipo medico per singoli casi, essendo un ente composto solo da pazienti e loro familiari: l'associazione fornisce informazioni aggiornate sui centri di cura e sui trattamenti più

accreditati. L'attenzione per il malato presuppone poi un preciso, preliminare impegno alla sensibilizzazione e all'informazione sulla patologia, presso il pubblico in generale e più in specifico presso la classe medica, oltre che una costante attività di sostegno alla ricerca. Tra gli obiettivi principali di AAMI vi è dunque quello di divulgare l'informazione sull'amiloidosi, sia in ambiente medico che tra la popolazione, per accorciare il tempo della diagnosi che rappresenta il primo fondamentale passo verso una possibile guarigione. A questi fini nel corso degli anni sono stati realizzati, in collaborazione con medici o associazioni mediche, vari seminari e convegni in regioni o province diverse (Trento, Roma, Treviso, Milano), usufruendo della partecipazione e degli apporti di specialisti della patologia. È stato inoltre fornito un contributo economico per la realizzazione del XII Simposio Internazionale sull'amiloidosi tenutosi a Roma nell'aprile 2010. Su un fronte parallelo, da tempo si è cercato di coinvolgere i medici di medicina generale e i medici internisti nella formulazione del sospetto diagnostico di amiloidosi, primo passaggio per arrivare tempestivamente a riconoscere la patologia e, di conseguenza, a curarla.

Il primo grande problema è infatti ancora oggi quello di avere una diagnosi corretta in tempi rapidi. L'amiloidosi presenta spesso una varietà di sintomi che facilmente portano a confonderla con altre patologie: da qui il ruolo centrale del medico di base e dell'internista, che – di fronte a sintomi multiformi e riconducibili a più patologie diverse – possano formulare un'ipotesi di amiloidosi (anche in forma alternativa), da approfondire con esami adeguati ed appoggiandosi, se necessario, ai Centri nazionali che si occupano in specifico della patologia. In questa prospettiva l'associazione ha promosso ed intende promuovere la realizzazione di corsi di formazione accreditati per il personale sanitario ed in ogni caso prevede di raggiungere il più capillarmente possibile i singoli protagonisti di questa sfida, anche attraverso la presenza e l'attività in rete. L'obiettivo di sensibilizzare la popolazione nei confronti della malattia ha portato l'associazione a ideare e produrre un breve spot televisivo, apparso negli anni su varie reti televisive e nei circuiti cinematografici. Lo spot si avvale della partecipazione gratuita degli attori Sergio Castellitto, Gianmarco Tognazzi, Claudio Santamaria e Pierfrancesco Favino, con la regia di Maria Sole Tognazzi. A supporto dell'attività dell'Associazione, ma pure con finalità di contributo alla ricerca sull'amiloidosi ed ai servizi in favore dei malati, sono state organizzate raccolte di fondi attraverso iniziative di vario genere: tra gli eventi più rilevanti del passato, il sostegno pluriennale ad una grande vendita di beneficenza a Roma, presso l'Auditorium Parco della Musica ("Shopping di Natale"). Tale evento ha permesso di raccogliere una consistente somma interamente devoluta al Centro per le Amiloidosi di Pavia, presso il Policlinico San Matteo, per contribuire alla ristrutturazione e all'ampliamento del padiglione destinato ai malati di amiloidosi (oggi "Centro per lo studio e la cura delle amiloidosi sistemiche – Carlo Bernasconi").

## PUBBLICAZIONI

Malandrino D, Bello F, Lopalco G, Cantarini L, Olivotto I, Emmi G, Prisco D. Effectiveness and safety of IL1 inhibition with anakinra in chronic refractory idiopathic myocarditis. *Intern Emerg Med.* 2023 Dec 29. doi: 10.1007/s11739-023-03514-2. Epub ahead of print. PMID: 38158463.

Ponti L, Cappelli F, Perfetto F, Maver P, Smorti M. Caregiver's psychological well-being and quality of relationship with cardiac amyloidosis patients. *Psychol Health Med.* 2024 Jan-Jun;29(1):66-78. Doi: 10.1080/13548506.2023.2280463. Epub 2023 Dec 29. PMID: 38156665.

Passantino S, Chiellino S, Girolami F, Zampieri M, Calabri GB, Spaziani G, Bennati E, Porcedda G, Procopio E, Olivotto I, Favilli S. Cardiac Involvement in Classical Organic Acidurias: Clinical Profile and Outcome in a Pediatric Cohort. *Diagnostics (Basel).* 2023 Dec 15;13(24):3674. doi: 10.3390/diagnostics13243674. PMID: 38132258; PMCID: PMC10742676.

Zampieri M, Di Filippo C, Zocchi C, Fico V, Golinelli C, Spaziani G, Calabri G, Bennati E, Girolami F, Marchi A, Passantino S, Porcedda G, Capponi G, Gozzini A, Olivotto I, Ragni L, Favilli S. Focus on Paediatric Restrictive Cardiomyopathy: Frequently Asked Questions. *Diagnostics (Basel).* 2023 Dec 14;13(24):3666. doi: 10.3390/diagnostics13243666. PMID: 38132249; PMCID: PMC10742619.

Bertero E, Chiti C, Schiavo MA, Tini G, Costa P, Todiere G, Mabritto B, Dei LL, Giannattasio A, Mariani D, Lofiego C, Santolamazza C, Monda E, Quarta G, Barbisan D, Mandoli GE, Mapelli M, Sguazzotti M, Negri F, De Vecchi S, Ciabatti M, Tomasoni D, Mazzanti A, Marzo F, de Gregorio C, Raineri C, Vianello PF, Marchi A, Biagioni G, Insinna E, Parisi V, Ditaranto R, Barison A, Giammarresi A, De Ferrari GM, Priori S, Metra M, Pieroni M, Patti G, Imazio M, Perugini E, Agostoni P, Cameli M, Merlo M, Sinagra G, Senni M, Limongelli G, Ammirati E, Vagnarelli F, Crotti L, Badano L, Calore C, Gabrielli D, Re F, Musumeci G, Emdin M, Barbato E, Musumeci B, Autore C, Biagini E, Porto I, Olivotto I, Canepa M. Real-world candidacy to mavacamten in a contemporary hypertrophic obstructive cardiomyopathy population. *Eur J Heart Fail.* 2023 Dec 22. doi: 10.1002/ejhf.3120. Epub ahead of print. PMID: 38131253.

Pelorusso R, Petroselli A, Cappelli F, Noto S, Tauro F, Apollonio C, Grimaldi S. Blue-green roofs as nature-based solutions for urban areas: hydrological performance and climatic index analyses. *Environ Sci Pollut Res Int.* 2023 Dec 22. doi: 10.1007/s11356-023-31638-7. Epub ahead of print. PMID: 38129725.

Coleman JA, Doste R, Beltrami M, Coppini R, Olivotto I, Raman B, Bueno-Orovio A. Electrophysiological mechanisms underlying T wave pseudonormalisation on stress ECGs in hypertrophic cardiomyopathy. *Comput Biol Med.* 2023 Dec 7; 169:107829. doi: 10.1016/j.combiomed.2023.107829. Epub ahead of print. PMID: 38096763.

Coats CJ, Maron MS, Abraham TP, Olivotto I, Lee MMY, Arad M, Cardim N, Ma CS, Choudhury L, Düngen HD, Garcia-Pavia P, Hagège AA, Lewis GD, Michels M, Oreziak A, Owens AT, Tfelt-Hansen J, Veselka J, Watkins HC, Heitner SB, Jacoby DL, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Wohltman A, Masri A; SEQUOIA-HCM Investigators. Exercise Capacity in Patients With Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy: SEQUOIA-HCM Baseline Characteristics and Study Design. *JACC Heart Fail.* 2024 Jan;12(1):199-215. doi: 10.1016/j.jchf.2023.10.004. Epub 2023 Nov 29. PMID: 38032573.

Del Franco A, Iannaccone G, Meucci MC, Lillo R, Cappelli F, Zocchi C, Pieroni M, Graziani F, Olivotto I. Clinical staging of Anderson-Fabry cardiomyopathy: An operative proposal. *Heart Fail Rev.* 2023 Nov 25. doi: 10.1007/s10741-023-10370-x. Epub ahead of print. PMID: 38006470.

Brignole M, Cecchi F, Anastasakis A, Crotti L, Deharo JC, Elliott PM, Fedorowski A, Kaski JP, Limongelli G, Maron MS, Olivotto I, Ommen SR, Parati G, Shen W, Ungar A, Wilde A. Corrigendum to 'Syncope in hypertrophic cardiomyopathy (part II): An expert consensus statement on the diagnosis and management' [International Journal of Cardiology, 2023, 41:180-186]. *Int J Cardiol.* 2023 Nov 23;131589. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131589. Epub ahead of print. Erratum for: *Int J Cardiol.* 2023 Jan 1; 370:330-337. PMID: 38000974.

Pieroni M, Ciabatti M, Zocchi C, Tavanti V, Camporeale A, Saletti E, Fumagalli C, Venezia D, Lombardi M, Olivotto I, Bolognese L. Optimal timing of follow-up cardiac magnetic resonance in patients with uncomplicated acute myocarditis. *Int J Cardiol.* 2023 Nov 17;131603. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131603. Epub ahead of print. PMID: 37979787.

Argiro A, Bui Q, Hong KN, Ammirati E, Olivotto I, Adler E. Applications of Gene Therapy in Cardiomyopathies. *JACC Heart Fail.* 2023 Oct 7; S2213-1779(23)00624-8. doi: 10.1016/j.jchf.2023.09.015. Epub ahead of print. PMID: 37966402.

Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, de Boer RA, De Winter T, Elliott PM, Flather M, Garcia-Pavia P, Haugaa KH, Ingles J, Jurcut RO, Klaassen S, Limongelli G, Loeys B, Mogensen J, Olivotto I, Pantazis A, Sharma S, Van Tintelen JP, Ware JS, Kaski JP; ESC Scientific Document Group. Linee guida ESC 2023 per il trattamento delle cardiomiopatie elaborate dalla task force per il trattamento delle cardiomiopatie della Società Europea di Cardiologia (ESC) [2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies]. *G Ital Cardiol (Rome).* 2023 Nov;24(11):1e-127e. Italian. doi: 10.1714/4127.41209. PMID: 37901944.

Gabbrielli T, Insero G, De Regis M, Corrias N, Galli I, Mazzotti D, Bartolini P, Hyun Huh J, Cleff C, Kastner A, Holzwarth R, Borri S, Consolino L, De Natale P, Cappelli F. Time/frequency-domain characterization of a mid-IR DFG frequency comb via two-photon and heterodyne detection. *Opt Express.* 2023 Oct 9;31(21):35330-35342. doi: 10.1364/OE.493321. PMID: 37859267.

Aimo A, Milandri A, Barison A, Pezzato A, Morfino P, Vergaro G, Merlo M, Argirò A, Olivotto I, Emdin M, Finocchiaro G, Sinagra G, Elliott P, Rapezzi C. Electrocardiographic abnormalities in patients with cardiomyopathies. *Heart Fail Rev.* 2023 Oct 17. doi: 10.1007/s10741-023-10358-7. Epub ahead of print. PMID: 37848591.

Hong KN, Eshraghian EA, Arad M, Argirò A, Brambatti M, Bui Q, Caspi O, de Frutos F, Greenberg B, Ho CY, Kaski JP, Olivotto I, Taylor MRG, Yesso A, Garcia-Pavia P, Adler ED. International Consensus on Differential Diagnosis and Management of Patients with Danon Disease: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol.* 2023 Oct 17;82(16):1628-1647. doi: 10.1016/j.jacc.2023.08.014. PMID: 37821174. Braunwald E, Saberi S, Abraham TP, Elliott PM, Olivotto I. Mavacamten: a first-in-class myosin inhibitor for obstructive hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J.* 2023 Nov 21;44(44):4622-4633. doi: 10.1093/eurheartj/ehad637. Erratum in: *Eur Heart J.* 2023 Dec 18; PMID: 37804245; PMCID: PMC10659958.

Del Franco A, Biagioni G, Mazzoni C, Cappelli F. Amyloidosis in spinal stenosis: How, when and whether cardiac screening has a clinical impact. *Int J Cardiol.* 2024 Jan 15; 395:131413. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131413. Epub 2023 Oct 5. PMID: 37802296.

Meucci MC, Lillo R, Del Franco A, Monda E, Iannaccone G, Baldassarre R, Di Nicola F, Parisi V, Lombardo A, Spinelli L, Biagini E, Pieroni M, Pisani A, Crea F, Iaccarino G, Limongelli G, Olivotto I, Graziani F. Prognostic Implications of the Extent of Cardiac Damage in Patients with Fabry Disease. *J Am Coll Cardiol.* 2023 Oct 10;82(15):1524-1534. doi: 10.1016/j.jacc.2023.07.026. PMID: 37793750.

Argirò A, Silverii MV, Burgisser C, Fattirolli F, Baldasseroni S, di Mario C, Zampieri M, Biagioni G, Mazzoni C, Chiti C, Allinovi M, Ungar A, Perfetto F, Cappelli F. Serial Changes in Cardiopulmonary Exercise Testing Parameters in Untreated Patients With Transthyretin Cardiac Amyloidosis. *Can J Cardiol.* 2023 Oct 2: S0828-282X (23)01745-2. doi: 10.1016/j.cjca.2023.09.028. Epub ahead of print. PMID: 37793568.

Calò L, Crescenzi C, Martino A, Casella M, Romeo F, Cappelletto C, Bressi E, Panattoni G, Stolfo D, Targetti M, Toso E, Musumeci MB, Tini G, Ciabatti M, Stefanini M, Silvetti E, Stazi A, Danza ML, Rebecchi M, Canestrelli S, Fedele E, Lanzillo C, Fusco A, Sangiuolo FC, Oliviero G, Radesich C, Perotto M, Pieroni M, Golia P, Mango R, Gasperetti A, Autore C, Merlo M, de Ruvo E, Russo AD, Olivotto I, Sinagra G, Gaita F. The Diagnostic Value of the 12-Lead ECG in Arrhythmogenic Left Ventricular Cardiomyopathy: Novel ECG Signs. *JACC Clin Electrophysiol.* 2023 Dec;9(12):2615-2627. doi: 10.1016/j.jacep.2023.08.020. Epub 2023 Sep 27. PMID: 37768253.

Argirò A, Zampieri M, Marchi A, Del Franco A, Pàlinkàs ED, Biagioni G, Chiti C, Mazzoni C, Fornaro A, Targetti M, Cappelli F, Olivotto I. Approcci terapeutici nella cardiomiopatia ipertrofica: dal controllo dei sintomi alla terapia di precisione [Therapeutic approaches in hypertrophic cardiomyopathy: from symptom relief to precision therapy]. *G Ital Cardiol (Rome).* 2023 Oct;24(10):792-799. Italian. doi: 10.1714/4100.40979. PMID: 37767831.

Bichet DG, Hopkin RJ, Aguiar P, Allam SR, Chien YH, Giugliani R, Kallish S, Kineen S, Lidove O, Niu DM, Olivotto I, Politei J, Rakoski P, Torra R, Tøndel C, Hughes DA. Consensus recommendations for the treatment and management of patients with Fabry disease on migalastat: a modified Delphi study. *Front Med (Lausanne).* 2023 Sep 1; 10:1220637. doi: 10.3389/fmed.2023.1220637. PMID: 37727761; PMCID: PMC10505750.

Ponti L, Hsu K, Damy T, Villacorta E, Verheyen N, Keohane D, Wang R, Ines M, Kumar N, Munteanu C, Cappelli F. Burden of untreated transthyretin amyloid cardiomyopathy on patients and their caregivers by disease severity: results from a multicenter, non-interventional, real-world study. *Front Cardiovasc Med.* 2023 Aug 29; 10:1238843. doi: 10.3389/fcvm.2023.1238843. PMID: 37711563; PMCID: PMC10497948.

Russo D, Cappelli F, Di Bella G, Tini G, Porcari A, Cipriani A, Canepa M, Merlo M, Licordari R, Vianello PF, Zampieri M, De Michieli L, Scirpa R, Perfetto F, Sinagra G, Autore C, Rapezzi C, Musumeci MB. Electrocardiographic heterogeneity of patients with variant transthyretin amyloid cardiomyopathy: Genotype-phenotype correlations. *Int J Cardiol.* 2023 Dec 15; 393:131354. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131354. Epub 2023 Sep 9. PMID: 37696363.

Fumagalli C, Zampieri M, Argirò A, Tassetti L, Rossi G, Musumeci B, Tini G, Russo D, Sclafani M, Cipriani A, Sinigiani G, Di Bella G, Licordari R, Canepa M, Vianello PF, Merlo M, Porcari A, Rossi M, Sinagra G, Rapezzi C, Di Mario C, Ungar A, Olivotto I, Perfetto F, Cappelli F. Incidence and determinants of atrial fibrillation in patients with wild-type transthyretin cardiac amyloidosis. *Int J Cardiol.* 2023 Dec 1; 392:131346. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131346. Epub 2023 Sep 7. PMID: 37689398.

Aimo A, Teresi L, Castiglione V, Picerni AL, Niccolai M, Severino S, Agazio A, Carnevale Baraglia A, Obici L, Palladini G, Ponti L, Argirò A, Cappelli F, Perfetto F, Serenelli M, Trimarchi G, Licordari R, Di Bella G, Chubuchna O, Quattrone F, Nuti S, De Rosi S, Passino C, Rapezzi C, Merlini G, Emdin M, Vergaro G. Patient-reported outcome measures for transthyretin cardiac amyloidosis: the ITALY study. *Amyloid.* 2023 Sep 5:1-10. doi: 10.1080/13506129.2023.2254451. Epub ahead of print. PMID: 37668548.

Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, de Boer RA, De Winter T, Elliott PM, Flather M, Garcia-Pavia P, Haugaa KH, Ingles J, Jurcut RO, Klaassen S, Limongelli G, Loeys B, Mogensen J, Olivotto I, Pantazis A, Sharma S, Van Tintelen JP, Ware JS, Kaski JP; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J.* 2023 Oct 1;44(37):3503-3626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657.

Caniato F, Lazzeri C, Bonizzoli M, Mattesini A, Batacchi S, Cappelli F, Di Mario C, Peris A. Urgent coronary angiography in out-of-hospital cardiac arrest: a retrospective single centre investigation. *J Cardiovasc Med (Hagerstown).* 2023 Sep 1;24(9):637-641. doi: 10.2459/JCM.0000000000001510. PMID: 37605956.

Del Franco A, Menale S, Chiti C, Biagioni G, Tomberli A, Zampieri M, Olivotto I. The evolving paradigm and current perception of hypertrophic cardiomyopathy: Implications for management. *Prog Cardiovasc Dis.* 2023 Sep- Oct; 80:8-13. doi: 10.1016/j.pcad.2023.08.002. Epub 2023 Aug 10. PMID: 37572782.

Owens AT, Masri A, Abraham TP, Choudhury L, Rader F, Symanski JD, Turer AT, Wong TC, Tower-Rader A, Coats CJ, Fifer MA, Olivotto I, Solomon SD, Watkins HC, Heitner SB, Jacoby DL, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Sohn R, Wohltman A, Maron MS; REDWOOD-HCM INVESTIGATORS. Aficamten for Drug-Refractory Severe Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy in Patients Receiving Disopyramide: REDWOOD-HCM Cohort 3. *J Card Fail.* 2023 Nov;29(11):1576-1582. Doi: 10.1016/j.cardfail.2023.07.003. Epub 2023 Jul 18. PMID: 37473912.

Seferović PM, Polovina M, Rosano G, Bozkurt B, Metra M, Heymans S, Mullens W, Bauersachs J, Sliwa K, de Boer RA, Farmakis D, Thum T, Olivotto I, Rapezzi C, Linhart A, Corrado D, Tschöpe C, Milinković I, Bayes Genis A, Filippatos G, Keren A, Ašanin M, Krljanac G, Maksimović R, Skouri H, Ben Gal T, Moura B, Volterrani M, Abdelhamid M, Lopatin Y, Chioncel O, Coats AJS. State-of-the-art document on optimal contemporary management of cardiomyopathies. *Eur J Heart Fail.* 2023 Nov;25(11):1899-1922. doi: 10.1002/ehfj.2979. Epub 2023 Sep 24. PMID: 37470300.

## PUBBLICAZIONI

Beltrami M, Fedele E, Fumagalli C, Mazzarotto F, Girolami F, Ferrantini C, Coppini R, Tofani L, Bertaccini B, Poggesi C, Olivotto I. Long-Term Prevalence of Systolic Dysfunction in MYBPC3 Versus MYH7-Related Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circ Genom Precis Med*. 2023 Aug;16(4):363-371. Doi: 10.1161/CIRCGEN.122.003832. Epub 2023 Jul 6. PMID: 37409452.

Troy AL, Narula N, Massera D, Adlestein E, Alvarez IC, Janssen PML, Moreira AL, Olivotto I, Stepanovic A, Thomas K, Zeck B, Chiriboga L, Swistel DG, Sherrid MV. Histopathology of the Mitral Valve Residual Leaflet in Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC Adv*. 2023 May;2(3):100308. Doi: 10.1016/j.jacadv.2023.100308. Epub 2023 Apr 26. PMID: 37383048; PMCID: PMC10306242.

Fahmy AS, Rowin EJ, Jaafar N, Chan RH, Rodriguez J, Nakamori S, Ngo LH, Pradella S, Zocchi C, Olivotto I, Manning WJ, Maron M, Nezafat R. Radiomics of Late Gadolinium Enhancement Reveals Prognostic Value of Myocardial Scar Heterogeneity in Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2024 Jan;17(1):16-27. doi: 10.1016/j.jcmg.2023.05.003. Epub 2023 Jun 21. PMID: 37354155.

Abou Alaiwi S, Roston TM, Marstrand P, Claggett BL, Parikh VN, Helms AS, Ingles J, Lampert R, Lakdawala NK, Michels M, Owens AT, Rossano JW, Saberi S, Abrams DJ, Ashley EA, Semsarian C, Stendahl JC, Ware JS, Miller E, Ryan TD, Russell MW, Day SM, Olivotto I, Vissing CR, Ho CY. Left Ventricular Systolic Dysfunction in Patients Diagnosed with Hypertrophic Cardiomyopathy During Childhood: Insights from the SHaRe Registry. *Circulation*. 2023 Aug;148(5):394-404. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.122.062517. Epub 2023 May 25. PMID: 37226762; PMCID: PMC10373850.

Pasqualucci D, Maiani S, Perra F, Cau M, Coiana A, Bianco P, Olivotto I, Corda M. Danon disease in a Sardinian family: different aspects of the same mutation—a case report. *Eur Heart J Case Rep*. 2023 May 8;7(5):ytad237. Doi: 10.1093/ehjcr/ytad237. PMID: 37223322; PMCID: PMC10202301.

Spaziani G, Bonanni F, Girolami F, Bennati E, Calabri GB, Di Filippo C, Porcedda G, Passantino S, Nistri S, Olivotto I, Favilli S. Aortic Dilatation in Pediatric Patients with Bicuspid Aortic Valve: How the Choice of Nomograms May Change Prevalence. *Diagnostics (Basel)*. 2023 Apr 20;13(8):1490. doi: 10.3390/diagnostics13081490. PMID: 37189592; PMCID: PMC10137718.

Emmi G, Bettiol A, Gelain E, Bajema IM, Berti A, Burns S, Cid MC, Cohen Tervaert JW, Cottin V, Durante E, Holle JU, Mahr AD, Del Pero MM, Marvisi C, Mills J, Moiseev S, Moosig F, Mukhtyar C, Neumann T, Olivotto I, Salvarani C, Seeliger B, Sinico RA, Taillé C, Terrier B, Venhoff N, Bertias G, Guillevin L, Jayne DRW, Vaglio A. Evidence-Based Guideline for the diagnosis and management of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis. *Nat Rev Rheumatol*. 2023 Jun;19(6):378-393. doi: 10.1038/s41584-023-00958-w. Epub 2023 May 9. PMID: 37161084.

Fumagalli C, Smorti M, Ponti L, Pozza F, Argirò A, Credi G, Di Mario C, Marfella R, Marchionni N, Olivotto I, Perfetto F, Ungar A, Cappelli F. Frailty and caregiver relationship quality in older patients diagnosed with transthyretin cardiac amyloidosis. *Aging Clin Exp Res*. 2023 Jun;35(6):1363-1367. doi: 10.1007/s40520-023-02419-6. Epub 2023 May 2. PMID: 37129709.

Argirò A, Zampieri M, Marchi A, Cappelli F, Del Franco A, Mazzoni C, Cecchi F, Olivotto I. Stage-specific therapy for hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J Suppl*. 2023 Apr 26;25(Suppl C):C155-C161. doi: 10.1093/eurheartjsupp/suad042. PMID: 37125313; PMCID: PMC10132571.

Bernardini A, Crotti L, Olivotto I, Cecchi F. Diagnostic and prognostic electrocardiographic features in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J Suppl*. 2023 Apr 26;25(Suppl C):C173-C178. Doi: 10.1093/eurheartjsupp/suad074. Erratum in: *Eur Heart J Suppl*. 2023 Sep 18;25(Suppl C): suad121. PMID: 37125268; PMCID: PMC10132576.

Lillo R, Graziani F, Franceschi F, Iannaccone G, Massetti M, Olivotto I, Crea F, Liuzzo G. Inflammation across the spectrum of hypertrophic cardiac phenotypes. *Heart Fail Rev*. 2023 Sep;28(5):1065-1075. Doi: 10.1007/s10741-023-10307-4. Epub 2023 Apr 28. PMID: 37115472; PMCID: PMC10403403.

Filomena D, Vandenberk B, Dresselaers T, Willems R, Van Cleemput J, Olivotto I, Robyns T, Bogaert J. Apical papillary muscle displacement is a prevalent feature and a phenotypic precursor of apical hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2023 Jul 24;24(8):1009-1016. doi: 10.1093/ehjci/jead078. PMID: 37114736.

Fumagalli C, Bonanni F, Beltrami M, Ruggieri R, Zocchi C, Tassetti L, Maurizi N, Berteotti M, Zampieri M, Argirò A, Lovero F, Tomberli A, di Bari M, Marchionni N, Pieragnoli P, Ricciardi G, Checchi L, Cappelli F, Fumagalli S, Olivotto I. Incidence of stroke in patients with hypertrophic cardiomyopathy in stable sinus rhythm during long-term monitoring. *Int J Cardiol*. 2023 Jun 15; 381:70-75. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.04.008. Epub 2023 Apr 13. PMID: 37061097.

Maurizi N, Chiriatti C, Fumagalli C, Targetti M, Passantino S, Antiochos P, Skalidis I, Chiti C, Biagioni G, Tomberli A, Giovanni S, Coppini R, Cecchi F, Olivotto I. Real-World Use and Predictors of Response to Disopyramide in Patients with Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy. *J Clin Med*. 2023 Apr 6;12(7):2725. doi: 10.3390/jcm12072725. PMID: 37048808; PMCID: PMC10095445.

Girolami F, Gozzini A, Pálkás ED, Ballerini A, Tomberli A, Baldini K, Marchi A, Zampieri M, Passantino S, Porcedda G, Calabri GB, Bennati E, Spaziani G, Crotti L, Cecchi F, Favilli S, Olivotto I. Genetic Testing and Counselling in Hypertrophic Cardiomyopathy: Frequently Asked Questions. *J Clin Med*. 2023 Mar 24;12(7):2489. doi: 10.3390/jcm12072489. PMID: 37048573; PMCID: PMC10095452.

Cappelli F, Del Franco A, Vergaro G, Mazzoni C, Argirò A, Pieroni M, Giacomini E, Poli S, Allinovi M, Olivotto I, Pieroni F, Scaletti C, Emdin M, Perfetto F. Prevalence of transthyretin-related amyloidosis in Tuscany: Data from the regional population-based registry. *Int J Cardiol*. 2023 Jul 1; 382:87-90. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.03.063. Epub 2023 Mar 31. PMID: 37004943.

Rauf MU, Hawkins PN, Cappelli F, Perfetto F, Zampieri M, Argirò A, Petrie A, Law S, Porcari A, Razvi Y, Bomsztyk J, Ravichandran S, Ioannou A, Patel R, Starr N, Hutt DF, Mahmood S, Wisniewski B, Martinez-Naharro A, Venneri L, Whelan C, Roczeno D, Gilbertson J, Lachmann HJ, Wechalekar AD, Rapezzi C, Serenelli M, Massa P, Caponetti AG, Ponziani A, Accietto A, Giovannetti A, Satrio G, Sguazzotti M, Gagliardi C, Biagini E, Longhi S, Fontana M, Gillmore JD. Tc-99m labelled bone scintigraphy in suspected cardiac amyloidosis. *Eur Heart J*. 2023 Jun 25;44(24):2187-2198. doi: 10.1093/eurheartj/ehad139. PMID: 36946431; PMCID: PMC10290871.



Tini G, Milani P, Zampieri M, Caponetti AG, Fabris F, Foli A, Argirò A, Mazzoni C, Gagliardi C, Longhi S, Saturi G, Vergaro G, Aimo A, Russo D, Varrà GG, Serenelli M, Fabbri G, De Michieli L, Palmiero G, Ciliberti G, Carigi S, Sessarego E, Mandoli GE, Ricci Lucchi G, Rella V, Monti E, Gardini E, Bartolotti M, Crotti L, Merli E, Mussinelli R, Vianello PF, Cameli M, Marzo F, Guerra F, Limongelli G, Cipriani A, Perlini S, Obici L, Perfetto F, Autore C, Porto I, Rapezzi C, Sinagra G, Merlo M, Musumeci B, Emdin M, Biagini E, Cappelli F, Palladini G, Canepa M. Diagnostic pathways to wild-type transthyretin amyloid cardiomyopathy: a multicentre network study. *Eur J Heart Fail*. 2023 Jun;25(6):845-853. doi: 10.1002/ejhf.2823. Epub 2023 Mar 15. PMID: 36907828.

Maurizi N, Fumagalli C, Skalidis I, Imberti JF, Faragli A, Targetti M, Lu H, Monney P, Muller O, Marchionni N, Cecchi F, Olivotto I. Validation of a multiple-lead smartphone-based electrocardiograph with automated lead placement for layman use in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *J Electrocardiol*. 2023 Jul-Aug; 79:1-7. doi: 10.1016/j.jelectrocard.2023.02.006. Epub 2023 Mar 5. PMID: 36893506.

Tini G, Graziosi M, Musumeci B, Targetti M, Russo D, Parisi V, Argirò A, Ditaranto R, Leone O, Autore C, Olivotto I, Biagini E. Diagnostic delay in arrhythmogenic cardiomyopathy. *Eur J Prev Cardiol*. 2023 Sep 20;30(13):1315-1322. doi: 10.1093/eurjpc/zwad058. PMID: 36848329.

Tadros R, Zheng SL, Grace C, Jordà P, Francis C, Jurgens SJ, Thomson KL, Harper AR, Ormondroyd E, West DM, Xu X, Theotokis PI, Buchan RJ, McGurk KA, Mazzarotto F, Boschi B, Pelo E, Lee M, Nosedà M, Varnava A, Vermeer AM, Walsh R, Amin AS, van Slegtenhorst MA, Roslin N, Strug LJ, Salvi E, Lanzani C, de Marvao A; Hypergenes InterOmics Collaborators; Roberts JD, Tremblay-Gravel M, Giraldeau G, Cadrin-Tourigny J, L'Allier PL, Garceau P, Talajic M, Pinto YM, Rakowski H, Pantazis A, Baksi J, Halliday BP, Prasad SK, Barton PJ, O'Regan DP, Cook SA, de Boer RA, Christiaans I, Michels M, Kramer CM, Ho CY, Neubauer S; HCMR Investigators; Matthews PM, Wilde AA, Tardif JC, Olivotto I, Adler A, Goel A, Ware JS, Bezzina CR, Watkins H. Large scale genome-wide association analyses identify novel genetic loci and mechanisms in hypertrophic cardiomyopathy. *medRxiv [Preprint]*. 2023 Feb 6:2023.01.28.23285147. doi: 10.1101/2023.01.28.23285147. PMID: 36778260; PMCID: PMC9915807.

Pioner JM, Vitale G, Steczina S, Langione M, Margara F, Santini L, Giardini F, Lazzeri E, Piroddi N, Scellini B, Palandri C, Schuldt M, Spinelli V, Girolami F, Mazzarotto F, van der Velden J, Cerbai E, Tesi C, Olivotto I, Bueno-Orovio A, Sacconi L, Coppini R, Ferrantini C, Regnier M, Poggesi C. Slower Calcium Handling Balances Faster Cross-Bridge Cycling in Human *MYBPC3* HCM. *Circ Res*. 2023 Mar 3;132(5):628-644. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.122.321956. Epub 2023 Feb 6. PMID: 36744470; PMCID: PMC9977265.

Smorti M, Ponti L, Soffio F, Argirò A, Perfetto F, Zampieri M, Mazzoni C, Tomberli A, Allinovi M, Di Mario C, Olivotto I, Cappelli F. Prevalence of anxiety and depression symptoms in a sample of outpatients with ATTR cardiac amyloidosis. *Front Psychol*. 2023 Jan 18;13:1066224. doi: 10.3389/fpsyg.2022.1066224. PMID: 36743650; PMCID: PMC9889831.

Sinagra G, Emdin M, Merlo M, Vergaro G, Aimo A, Biagini E, Imazio M, Porcari A, Limongelli G, Cipriani A, Canepa M, Musumeci B, Cameli M, Crotti L, Di Bella G, Di Lenarda A, Cappelli F, Chimenti C, Obici L, Iacoviello M, Perlini S, Pieroni M, Metra M, Oliva F, Perrone Filardi P, Colivicchi F, Indolfi C. Razionale e valore fondamentale della Rete Italiana integrata dell'Amiloidosi Cardiaca [Rationale and significance of the Italian Network for Cardiac Amyloidosis]. *G Ital Cardiol (Rome)*. 2023 Feb;24(2):93-98. Italian. Doi: 10.1714/3963.39416. PMID: 36735307.

Ponti L, Smorti M, Pozza F, Argirò A, Zampieri M, Mazzoni C, Gabriele M, Mario CD, Olivotto I, Perfetto F, Cappelli F. Anxious/Depressive Symptoms Alter the Subjective Perception of Heart Failure Severity in Transthyretin Cardiac Amyloidosis. *Am J Cardiol*. 2023 Apr 1; 192:1-6. doi: 10.1016/j.amjcard.2023.01.007. Epub 2023 Jan 21. PMID: 36689900.

Camporeale A, Bandera F, Pieroni M, Pieruzzi F, Spada M, Bersano A, Econimo L, Lanzillo C, Rubino M, Mignani R, Motta I, Olivotto I, Tanini I, Valaperta R, Chow K, Baroni I, Boveri S, Graziani F, Pica S, Tondi L, Guazzi M, Lombardi M. Effect of Migalastat on cArctic Involvement in Fabry Disease: MAIORA study. *J Med Genet*. 2023 Sep;60(9):850-858. doi: 10.1136/jmg-2022-108768. Epub 2023 Jan 20. PMID: 36669872.

Wheeler MT, Olivotto I, Elliott PM, Saberi S, Owens AT, Maurer MS, Masri A, Sehnert AJ, Edelberg JM, Chen YM, Florea V, Malhotra R, Wang A, Oreziak A, Myers J. Effects of Mavacamten on Measures of Cardiopulmonary Exercise Testing Beyond Peak Oxygen Consumption: A Secondary Analysis of the EXPLORER-HCM Randomized Trial. *JAMA Cardiol*. 2023 Mar 1;8(3):240-247. doi: 10.1001/jamacardio.2022.5099. PMID: 36652223; PMCID: PMC9857843.

Pelliccia A, Day S, Olivotto I. Leisure-time and competitive sport participation: a changing paradigm for HCM patients. *Eur J Prev Cardiol*. 2023 Jan 13: zwad011. doi: 10.1093/eurjpc/zwad011. Epub ahead of print. PMID: 36638119.

Zampieri M, Salvi S, Fumagalli C, Argirò A, Zocchi C, Del Franco A, Iannaccone G, Giovani S, Ferrantini C, Palinkas ED, Cappelli F, Olivotto I. Clinical scenarios of hypertrophic cardiomyopathy-related mortality: Relevance of age and stage of disease at presentation. *Int J Cardiol*. 2023 Mar 1; 374:65-72. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.12.056. Epub 2023 Jan 5. PMID: 36621577.

Maron MS, Masri A, Choudhury L, Olivotto I, Saberi S, Wang A, Garcia-Pavia P, Lakdawala NK, Nagueh SF, Rader F, Tower-Rader A, Turer AT, Coats C, Fifer MA, Owens A, Solomon SD, Watkins H, Barriales-Villa R, Kramer CM, Wong TC, Paige SL, Heitner SB, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Wohltman A, Abraham T; REDWOOD-HCM Steering Committee and Investigators. Phase 2 Study of Aficamten in Patients with Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2023 Jan 3;81(1):34-45. doi: 10.1016/j.jacc.2022.10.020. PMID: 36599608.

Georgiopoulos G, Figliozzi S, Pateras K, Nicoli F, Bampatsias D, Beltrami M, Finocchiaro G, Chiribiri A, Masci PG, Olivotto I. Comparison of Demographic, Clinical, Biochemical, and Imaging Findings in Hypertrophic Cardiomyopathy Prognosis: A Network Meta-Analysis. *JACC Heart Fail*. 2023 Jan;11(1):30-41. Doi: 10.1016/j.jchf.2022.08.022. Epub 2022 Dec 7. PMID: 36599547.

## PUBBLICAZIONI

Brandão M, Marchi A, Olivotto I. Mid-ventricular obstruction in hypertrophic cardiomyopathy: a signal void. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2023 Sep;76(9):749. English, Spanish. doi: 10.1016/j.rec.2022.12.009. Epub 2022 Dec 29. PMID: 36587760.

Olivotto I, Udelson JE, Pieroni M, Rapezzi C. Genetic causes of heart failure with preserved ejection fraction: emerging pharmacological treatments. *Eur Heart J*. 2023 Feb 21;44(8):656-667. doi: 10.1093/eurheartj/ehac764. PMID: 36582184.

Aguiar Rosa S, Thomas B, Pieroni M, Maurizi N, Zampieri M, Cappelli F, Marchi A, Pradella S, Cardim N, Bogaert J, Olivotto I. Role of cardiovascular magnetic resonance in the clinical evaluation of left ventricular hypertrophy: a 360° panorama. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2023 Apr;39(4):793-809. Doi: 10.1007/s10554-022-02774-x. Epub 2022 Dec 21. PMID: 36543912.

Hughes DA, Bichet DG, Giugliani R, Hopkin RJ, Krusinska E, Nicholls K, Olivotto I, Feldt-Rasmussen U, Sakai N, Skuban N, Sunder-Plassmann G, Torra R, Wilcox WR. Long-term multisystemic efficacy of migalastat on Fabry-associated clinical events, including renal, cardiac and cerebrovascular outcomes. *J Med Genet*. 2023 Jul;60(7):722-731. doi: 10.1136/jmg-2022-108669. Epub 2022 Dec 21. PMID: 36543533; PMCID: PMC10359570.

Maurizi N, Fumagalli C, Skalidis I, Muller O, Armentano N, Cecchi F, Marchionni N, Olivotto I. Layman electrocardiographic screening using smartphone-based multiple-lead ECG device in school children. *Int J Cardiol*. 2023 Feb 15; 373:142-144. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.12.017. Epub 2022 Dec 10. PMID: 36513281.

Mascia G, Crotti L, Groppelli A, Canepa M, Merlo AC, Benenati S, Di Donna P, Bona RD, Soranna D, Zambon A, Porto I, Olivotto I, Parati G, Brignole M, Cecchi F. Corrigendum to "Syncope in hypertrophic cardiomyopathy (part I): An updated systematic review and meta-analysis" [International Journal of Cardiology Volume 357, 15 June 2022, Pages 88-94]. *Int J Cardiol*. 2023 Feb 1; 373:150. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.10.163. Epub 2022 Nov 28. Erratum for: *Int J Cardiol*. 2022 Jun 15; 357:88-94. PMID: 36456363.

Wheeler MT, Jacoby D, Elliott PM, Saberi S, Hegde SM, Lakdawala NK, Myers J, Sehnert AJ, Edelberg JM, Li W, Olivotto I. Effect of beta-blocker therapy on the response to mavacamten in patients with symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail*. 2023 Feb;25(2):260-270. Doi: 10.1002/ejhf.2737. Epub 2023 Feb 1. PMID: 36404399.

Silverii MV, Argirò A, Baldasseroni S, Fumagalli C, Zampieri M, Guerrieri L, Bartolini S, Mazzoni C, Burgisser C, Tomberli A, Di Mario C, Marchionni N, Olivotto I, Perfetto F, Fattiroli F, Cappelli F. Prognostic value of cardiopulmonary exercise testing in patients with transthyretin cardiac amyloidosis. *Intern Emerg Med*. 2023 Mar;18(2):585-593. Doi: 10.1007/s11739-022-03125-3. Epub 2022 Nov 18. PMID: 36396841.

Mazzarotto F, Argirò A, Zampieri M, Magri C, Giotti I, Boschi B, Frusconi S, Gennarelli M, Buxbaum J, Polimanti R, Olivotto I, Perfetto F, Cappelli F. Investigation on the high recurrence of the ATTRv-causing transthyretin variant Val142Ile in central Italy. *Eur J Hum Genet*. 2023 May;31(5):541-547. Doi: 10.1038/s41431-022-01235-2. Epub 2022 Nov 15. PMID: 36380086; PMCID: PMC10172197.

Brignole M, Cecchi F, Anastasakis A, Crotti L, Deharo JC, Elliott PM, Fedorowski A, Kaski JP, Limongelli G, Maron MS, Olivotto I, Ommen SR, Parati G, Shen W, Ungar A, Wilde A. Syncope in hypertrophic cardiomyopathy (part II): An expert consensus statement on the diagnosis and management. *Int J Cardiol*. 2023 Jan 1; 370:330-337. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.10.153. Epub 2022 Oct 26. Erratum in: *Int J Cardiol*. 2023 Nov 23;131589. PMID: 36309161.

Argirò A, Zampieri M, Dei LL, Ferrantini C, Marchi A, Tomberli A, Baldini K, Cappelli F, Favilli S, Passantino S, Zocchi C, Tassetti L, Gabriele M, Maurizi N, Marchionni N, Coppini R, Olivotto I. Safety and efficacy of ranolazine in hypertrophic cardiomyopathy: Real-world experience in a National Referral Center. *Int J Cardiol*. 2023 Jan 1; 370:271-278. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.10.014. Epub 2022 Oct 10. PMID: 36228766.

Stefano P, Argirò A, Bacchi B, Iannone L, Bertini A, Zampieri M, Cerillo A, Olivotto I. Does a standard myectomy exist for obstructive hypertrophic cardiomyopathy? From the Morrow variations to precision surgery. *Int J Cardiol*. 2023 Jan 15; 371:278-286. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.09.036. Epub 2022 Sep 18. PMID: 36130619.



**Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer**

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico  
Cardiologia Pediatrica e della Transizione  
Viale Pieraccini 24 50139 Firenze - Tel. 055 5662458  
cardiomiopatie@meyer.it

**Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi**

Cardiologia Generale  
Dipartimento Cardioracovascolare  
Padiglione 13 - Clinica Medica  
Largo Brambilla, 3 50134 Firenze - Tel. 055 7945138  
cardiomiopatie@aou-careggi.toscana.it



FLORENCE  
CARDIO  
MYOPATHIES



Azienda  
Ospedaliera  
Universitaria  
Careggi



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
FIRENZE

DIPARTIMENTO DI  
MEDICINA SPERIMENTALE  
E CLINICA



Azienda Ospedaliera-Universitaria

*Questo annuario è stato ideato e curato dalla Dott.ssa Eleonora Insinna e da Sara Di Fiore per la grafica.*