



REGIONE DEL VENETO

Azienda
Ospedale
Università
Padova

Conferenza Stampa
23 Settembre 2026



REGIONE DEL VENETO

Azienda
Ospedale
Università
Padova

Dalla Biologia Molecolare alla cura del paziente
Malattie Genetiche del Muscolo Cardiac:
40 anni di ricerca scientifica della Scuola Padovana

Dott. Paolo Fortuna
Direttore Generale AOUP



REGIONE DEL VENETO

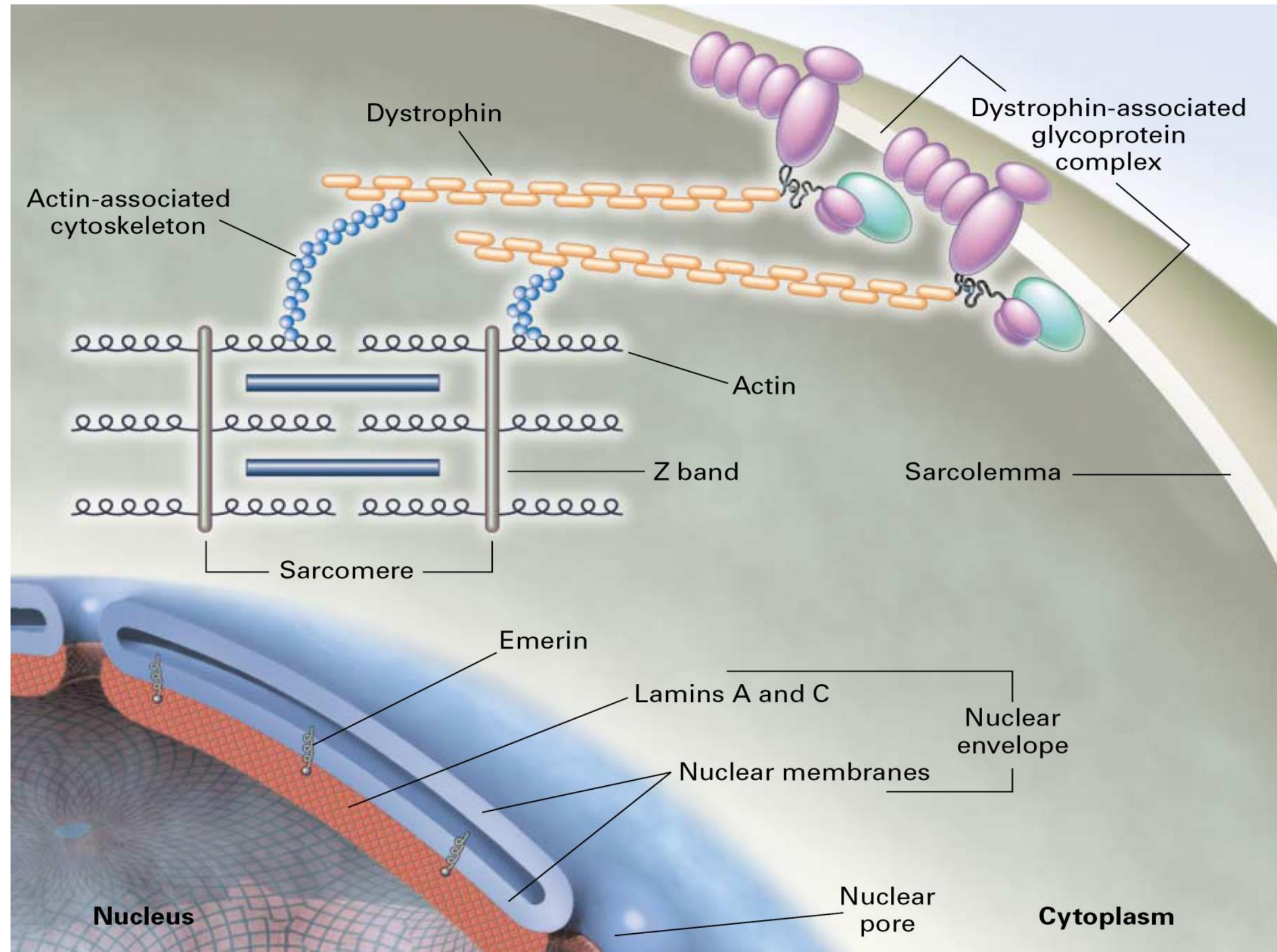
**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

**Prof. Domenico Corrado
Direttore UOC Cardiologia 1 AOUP**

Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive

Components of myocyte cytoarchitecture and gene-mutations causing Cardiomyopathies



Classification of Cardiomyopathy

- Hypertrophic
- Restrictive
- Dilated
- Arrhythmogenic

Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)

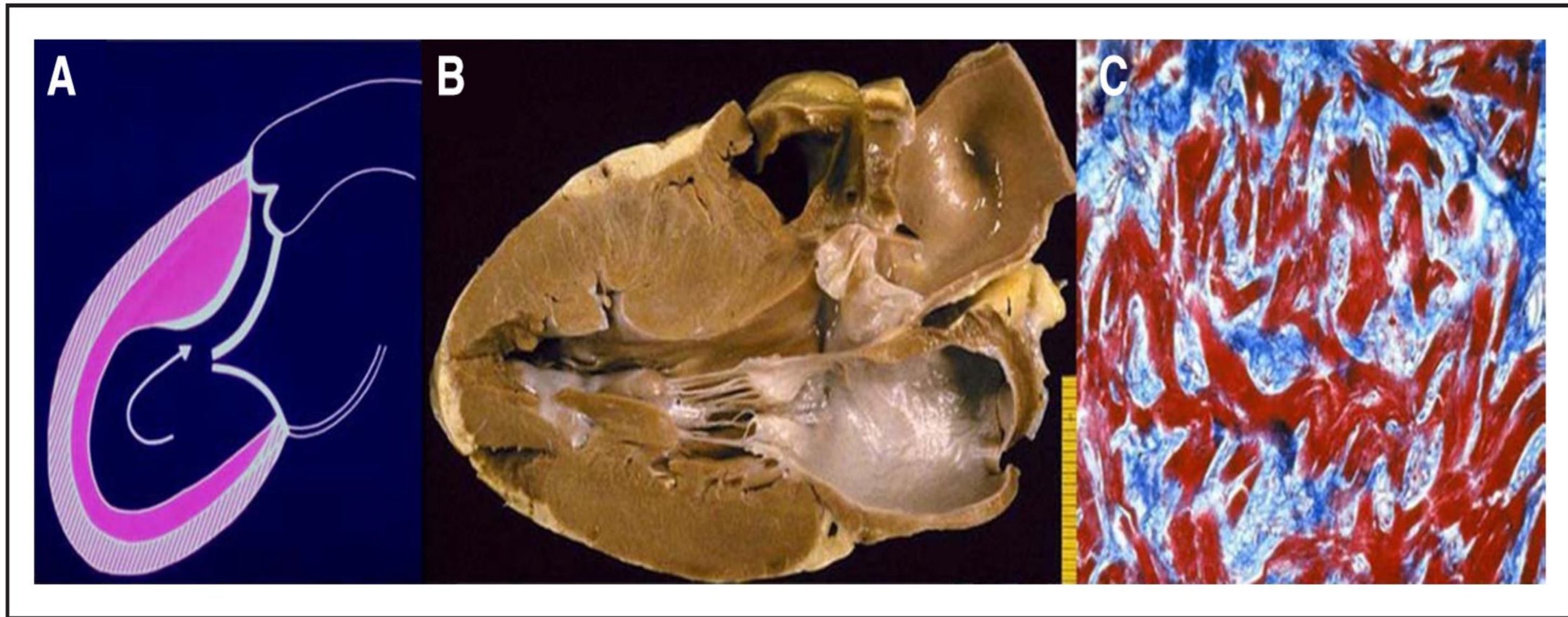


Figure 4. Hypertrophic cardiomyopathy. **A**, Schematic in long-axis view: note the asymmetrical subaortic septal hypertrophy. **B**, Hypertrophic cardiomyopathy specimen, cut in long axis: note the asymmetrical septal hypertrophy. **C**, Myocardial disarray at histology.

Restrictive Cardiomyopathy (RCM)

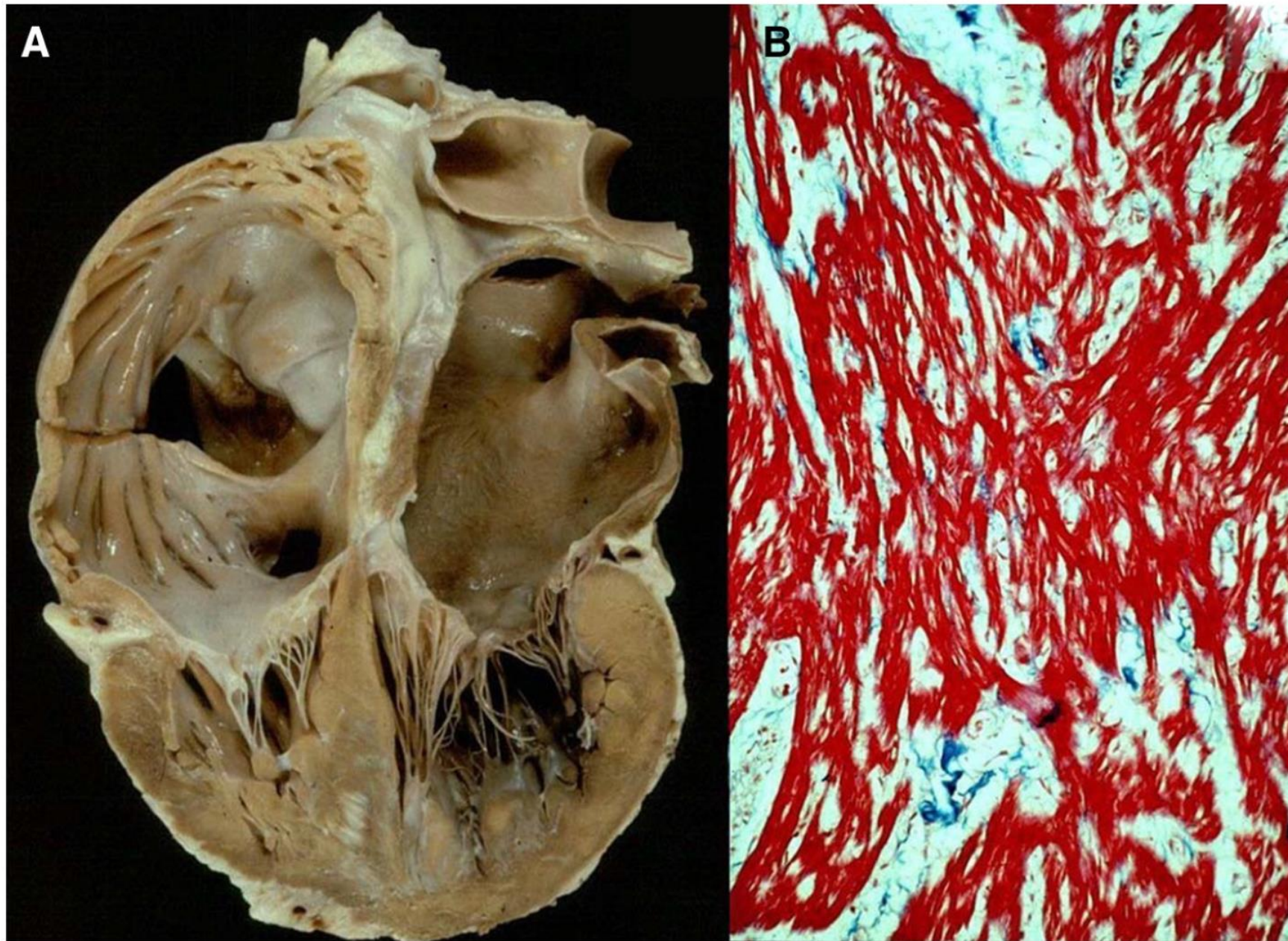


Figure 7. Restrictive cardiomyopathy.

A, Cardiac specimen sectioned to reveal a 4-chamber view: the small nonhypertrophied ventricles look like appendages of the very dilated atria. Note the absence of pericardial, endocardial, or valvular disease. **B**, The restriction is primarily of the myocardium, which reveals myocyte disarray. Azan stain.

Dilated Cardiomyopathy (DCM)

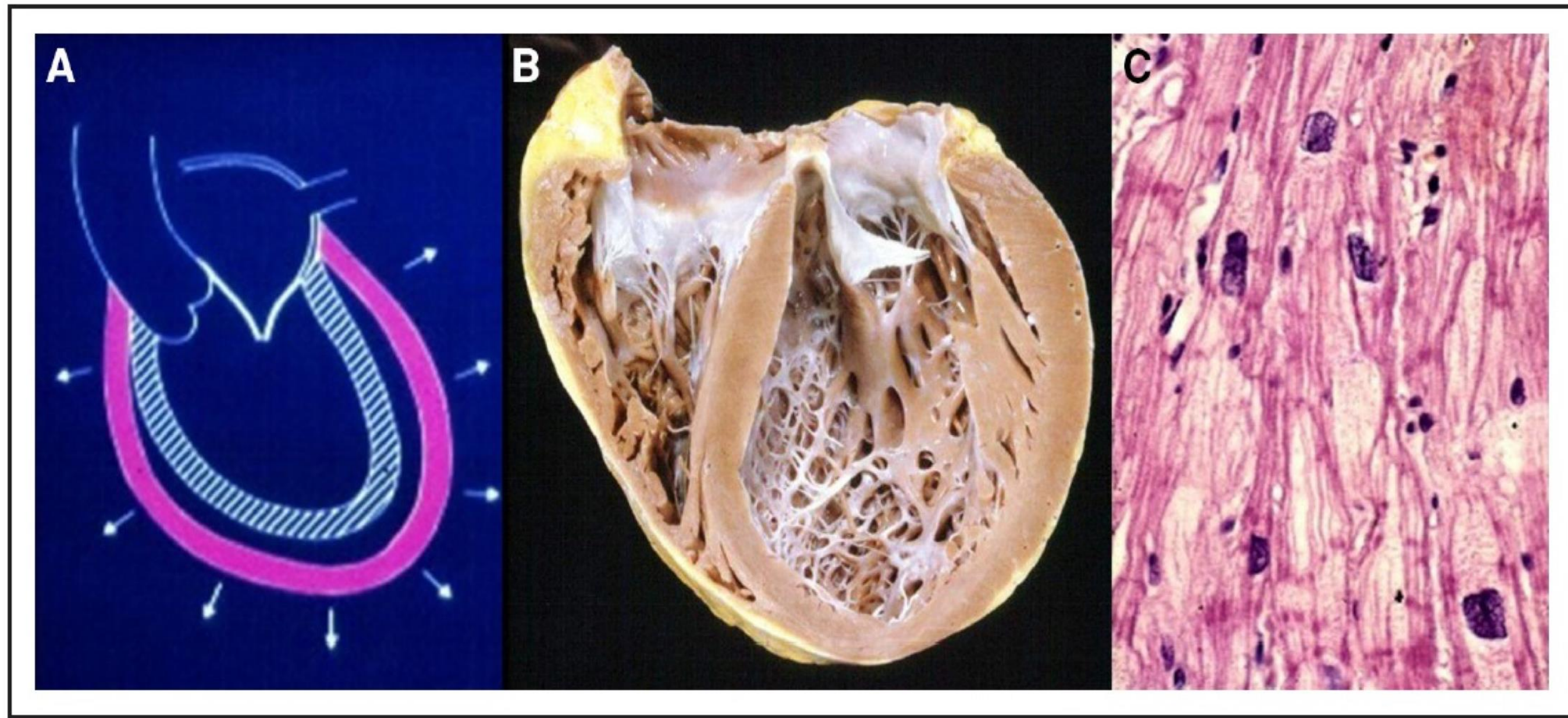


Figure 2. Dilated cardiomyopathy. **A**, Schematic of dilated left ventricle, in the absence of valve disease. The blue area represents a normal left ventricle. The red area represents a dilated ventricle. **B**, Four-chamber view of a heart specimen with dilated ventricular cavities (first case of cardiac transplantation in Italy). **C**, Histology of the myocardium: myocytolysis with abnormal nuclei and no inflammatory infiltrates. Haematoxylin-Eosin stain.

Outline

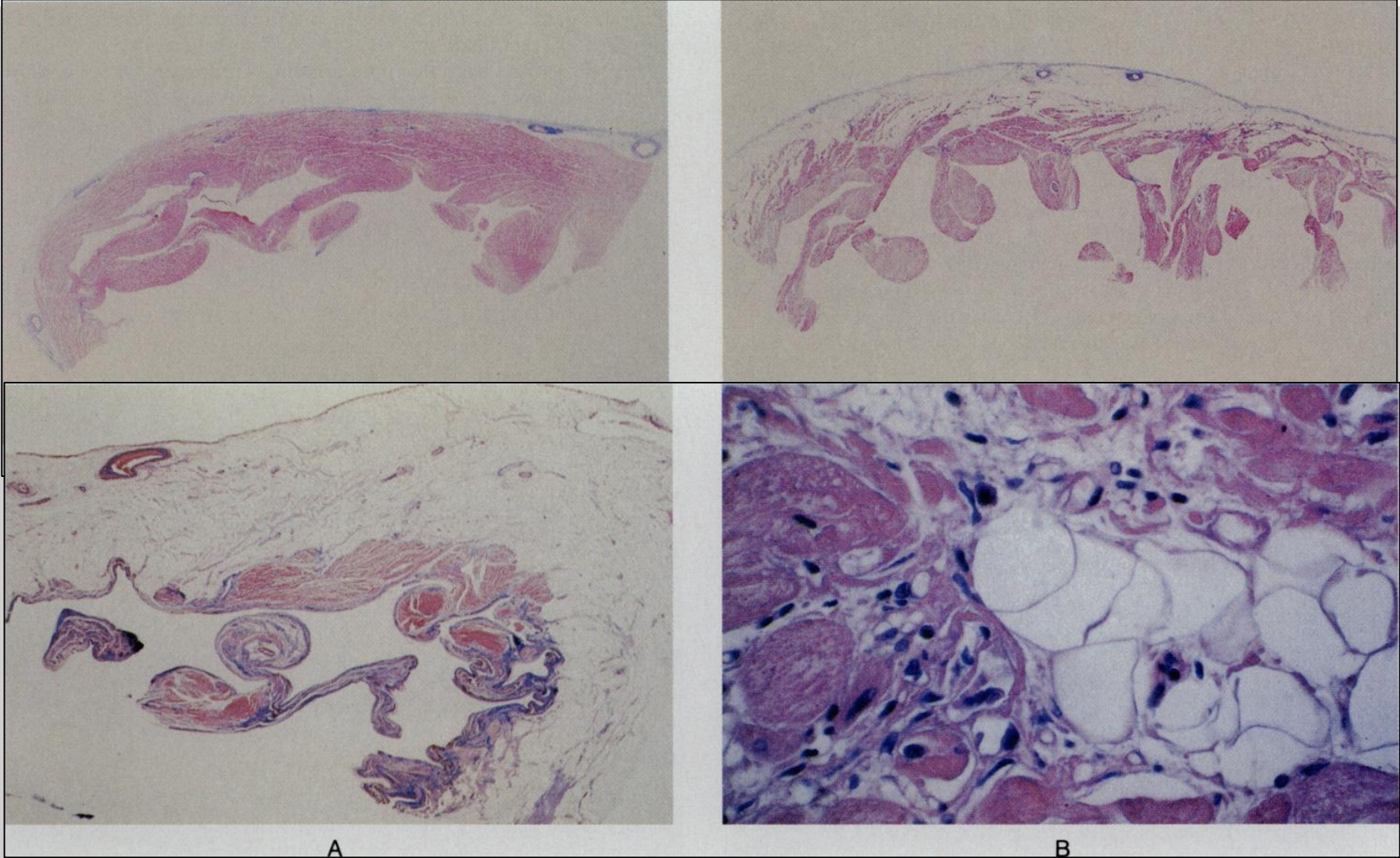
- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive

RIGHT VENTRICULAR CARDIOMYOPATHY AND SUDDEN DEATH IN YOUNG PEOPLE

GAETANO THIENE, M.D., ANDREA NAVA, M.D., DOMENICO CORRADO, M.D., LINO ROSSI, M.D.,
AND NATALE PENNELLI, M.D.

Abstract From 1979 to 1986, we conducted postmortem studies of 60 persons under 35 years of age who had died suddenly in the Veneto Region of northeastern Italy. Unexpectedly, we found that 12 subjects — 7 males and 5 females ranging in age from 13 to 30 years — had morphologic features of right ventricular cardiomyopathy. This disorder had not been diagnosed or suspected before the subjects died. In five cases, sudden death was the first sign of disease; the remaining seven subjects had a history of palpitations, syncopal episodes, or both, and in five of those seven, ventricular arrhythmias had previously been recorded on electrocardiographic examination. Ten of the subjects had died during exertion.

At autopsy, the subjects' heart weights were normal or moderately increased. Two main histologic patterns were identified — a lipomatous transformation or a fibrolipomatous transformation of the right ventricular free wall (6 cases each); in all cases, the left ventricle was substantially spared. Signs of myocardial degeneration and necrosis, with or without inflammatory infiltrates, were occasionally observed. These findings indicate that right ventricular cardiomyopathy, the cause of which is still unknown, may be more frequent than previously thought. At least in this area of Italy, it may represent an important cause of sudden death among young people. (N Engl J Med 1988; 318:129-33.)





OPEN ACCESS

► Additional supplemental material is published online only. To view, please visit the journal online (<http://dx.doi.org/10.1136/heartjnl-2020-316944>).

Department of Cardiac, Thoracic and Vascular Sciences and Public Health, University of Padova Medical School, Padova, Italy

Correspondence to

Professor Domenico Corrado,
Department of Cardiac, Thoracic and Vascular Sciences and Public Health, University of Padova, Padova, Italy;
domenico.corrado@unipd.it

Arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy

Domenico Corrado , Cristina Basso

INTRODUCTION

Arrhythmogenic cardiomyopathy (ACM) is a genetic heart muscle disease characterised by substitution of the ventricular myocardium by fibrofatty tissue.¹ The disease was originally termed ‘arrhythmogenic right ventricular (dysplasia/) cardiomyopathy’ (ARVC) to define a condition which distinctively affected the right ventricle (RV) and predisposed to potentially fatal ventricular arrhythmias, particularly in young individuals and athletes.^{2–4} New insights arising from postmortem investigations, genotype–phenotype correlation studies and myocardial tissue characterisation by contrast-enhanced cardiac magnetic resonance (CMR) led to increased awareness that the disease often also involves the left ventricle (LV).^{5–11} The current designation of ‘arrhythmogenic cardiomyopathy’ better reflects the evolving concept of a heart muscle disease affecting both ventricles, with some phenotypic variants characterised by a parallel or predominant involvement of the LV. The adjective ‘arrhythmogenic’

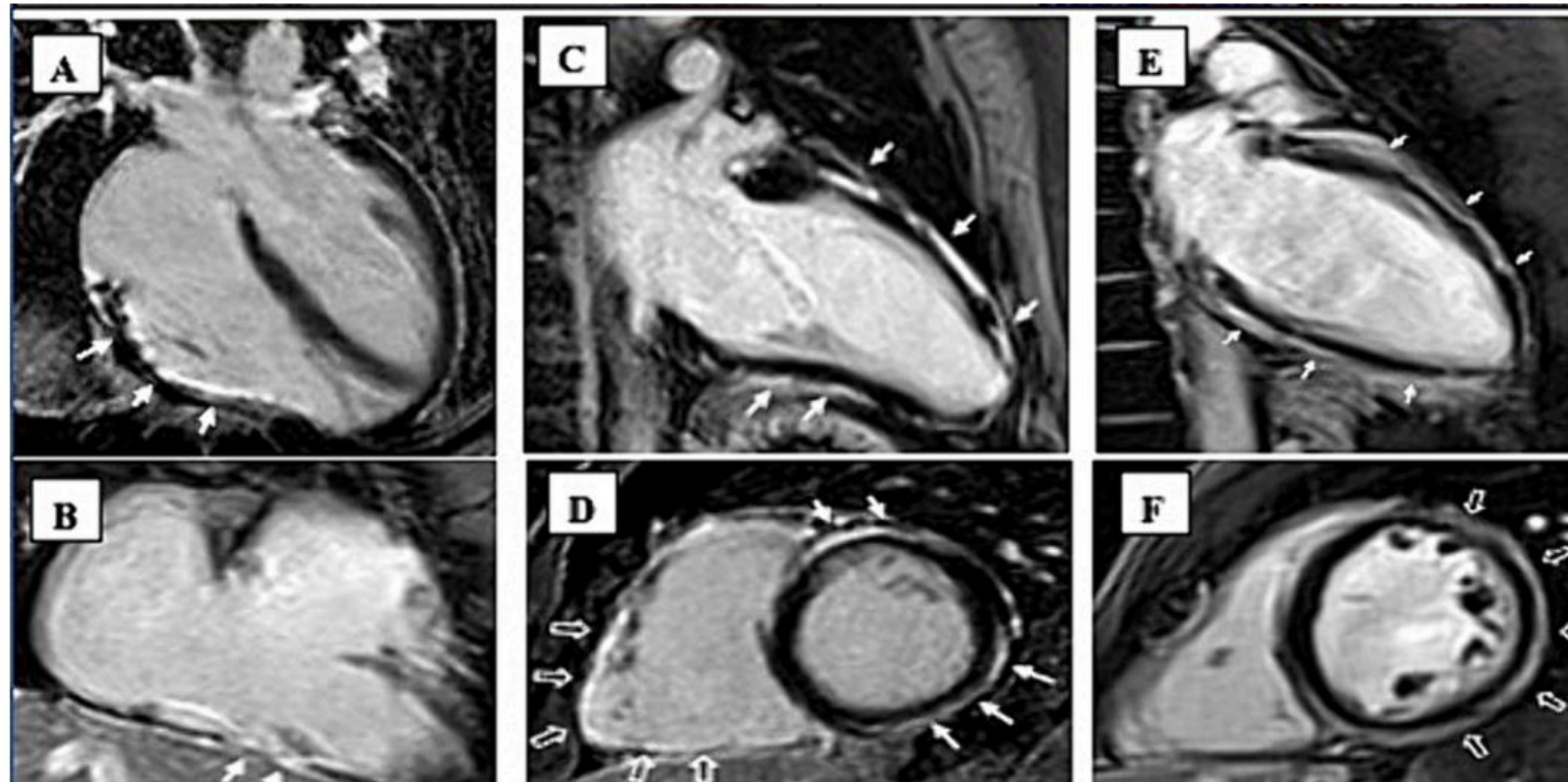
Learning objectives

- To review the genetic background and the phenotypic features including clinical, ECG, arrhythmic and imaging findings of arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy (ALVC).
- To address the 2020 international criteria for diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy (the ‘Padua criteria’), including the diagnostic criteria for ALVC and differential diagnosis with major phenocopies.
- To evaluate the current risk stratification and therapy for ALVC, with particular reference to indications for implantation of a defibrillator.

In 2000 we had the privilege to write a commissioned article for Education in Heart on ‘Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: pathogenesis, diagnosis and therapy’.¹⁵ Twenty

Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evaluation of the current diagnostic criteria and differential diagnosis

Domenico Corrado ^{1*}, Peter J. van Tintelen^{2,3}, William J. McKenna^{4,5}, Richard N.W. Hauer⁶, Aris Anastakis⁷, Angeliki Asimaki⁸, Cristina Basso¹, Barbara Bauce¹, Corinna Brunckhorst⁹, Chiara Bucciarelli-Ducci¹⁰, Firat Duru⁹, Perry Elliott⁵, Robert M. Hamilton¹¹, Kristina H. Haugaa^{12,13}, Cynthia A. James¹⁴, Daniel Judge¹⁵, Mark S. Link¹⁶, Francis E. Marchlinski¹⁷, Andrea Mazzanti¹⁸, Luisa Mestroni¹⁹, Antonis Pantazis²⁰, Antonio Pelliccia²¹, Martina Perazzolo Marra¹, Kalliopi Pilichou¹, Pyotr G.A. Platonov²², Alexandros Protonotarios²³, Alessandra Rampazzo²⁴, Jeffry E. Saffitz²⁵, Ardan M. Saguner⁹, Christian Schmied⁹, Sanjay Sharma²⁶, Hari Tandri¹⁴, Anneline S.J.M. Te Riele^{27,28}, Gaetano Thiene¹, Adalena Tsatsopoulou²⁹, Wojciech Zareba³⁰, Alessandro Zorzi¹, Thomas Wichter³¹, Frank I. Marcus³², and Hugh Calkins¹⁴

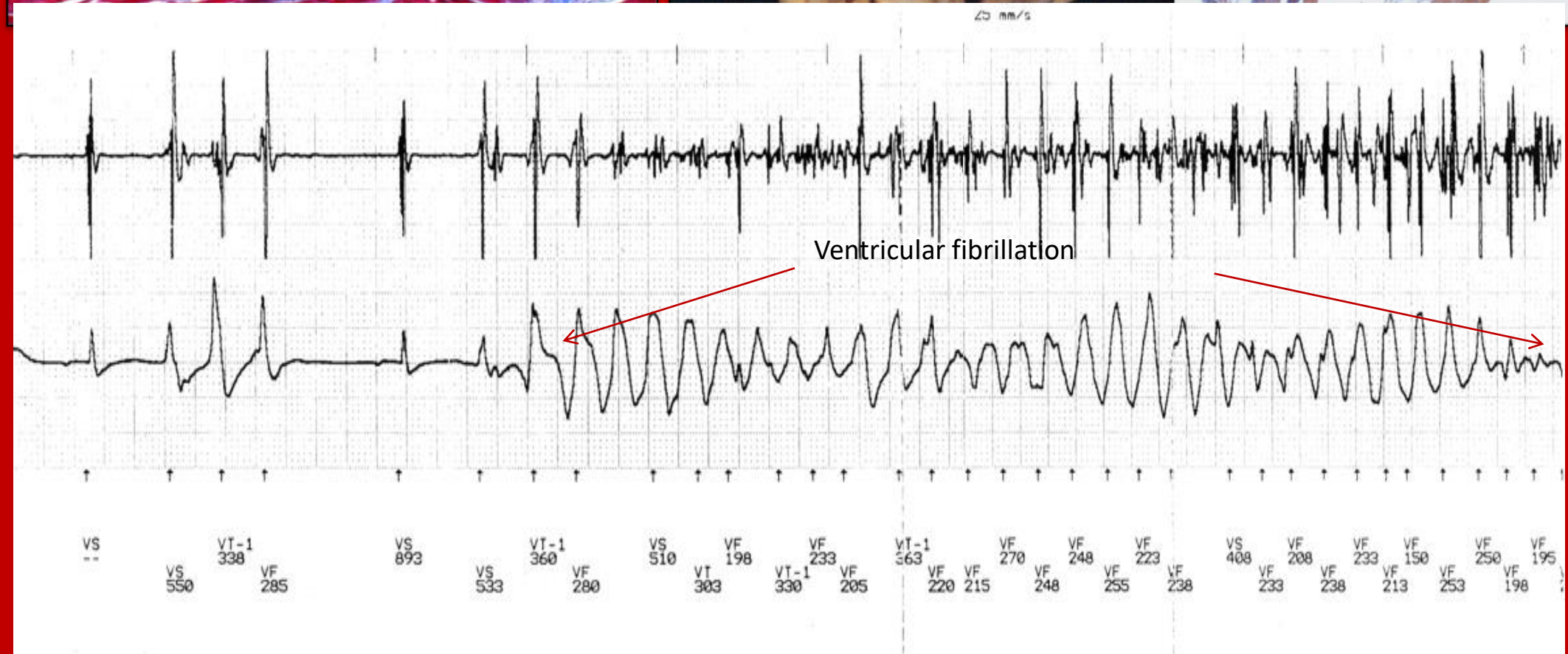
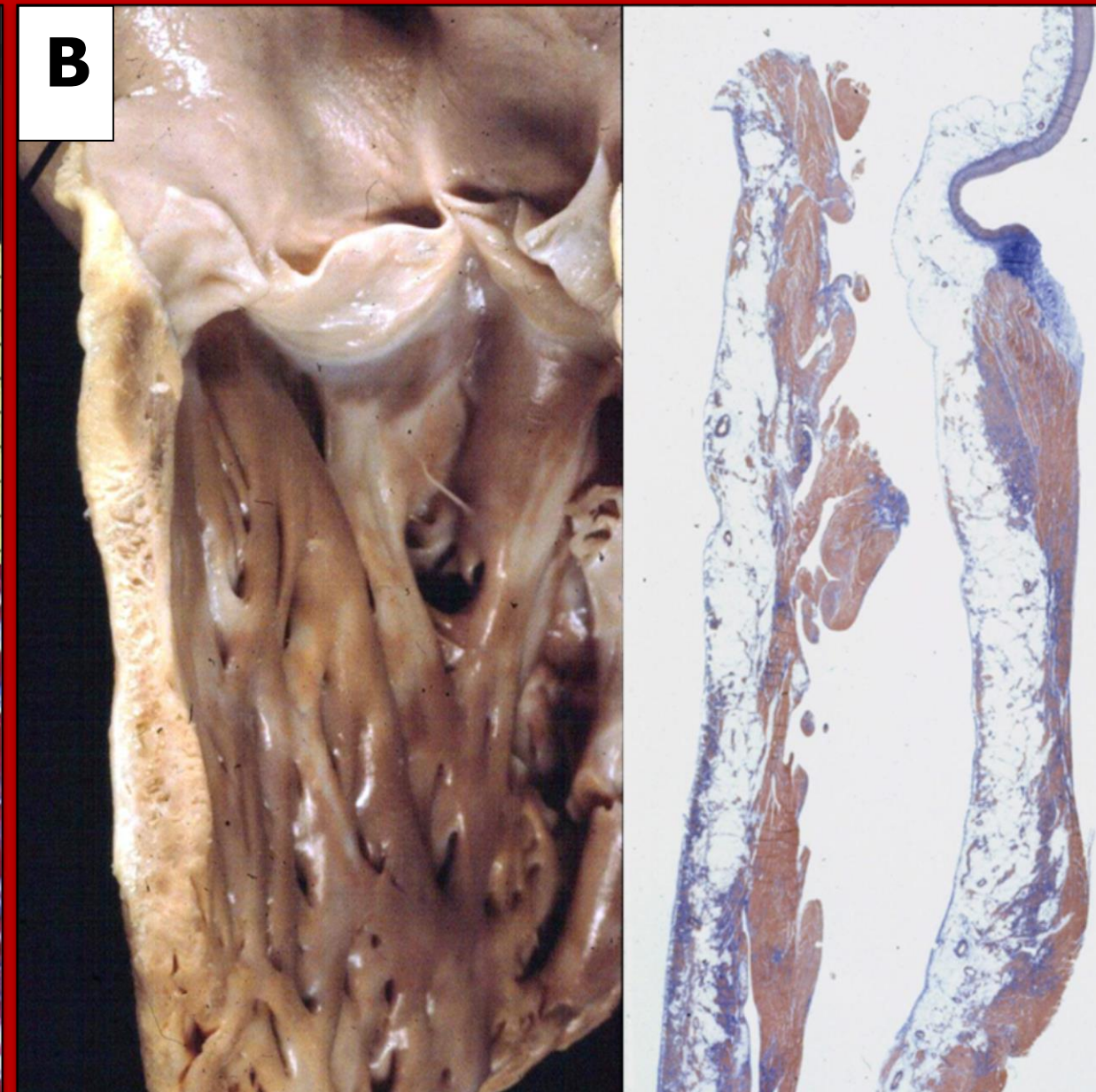
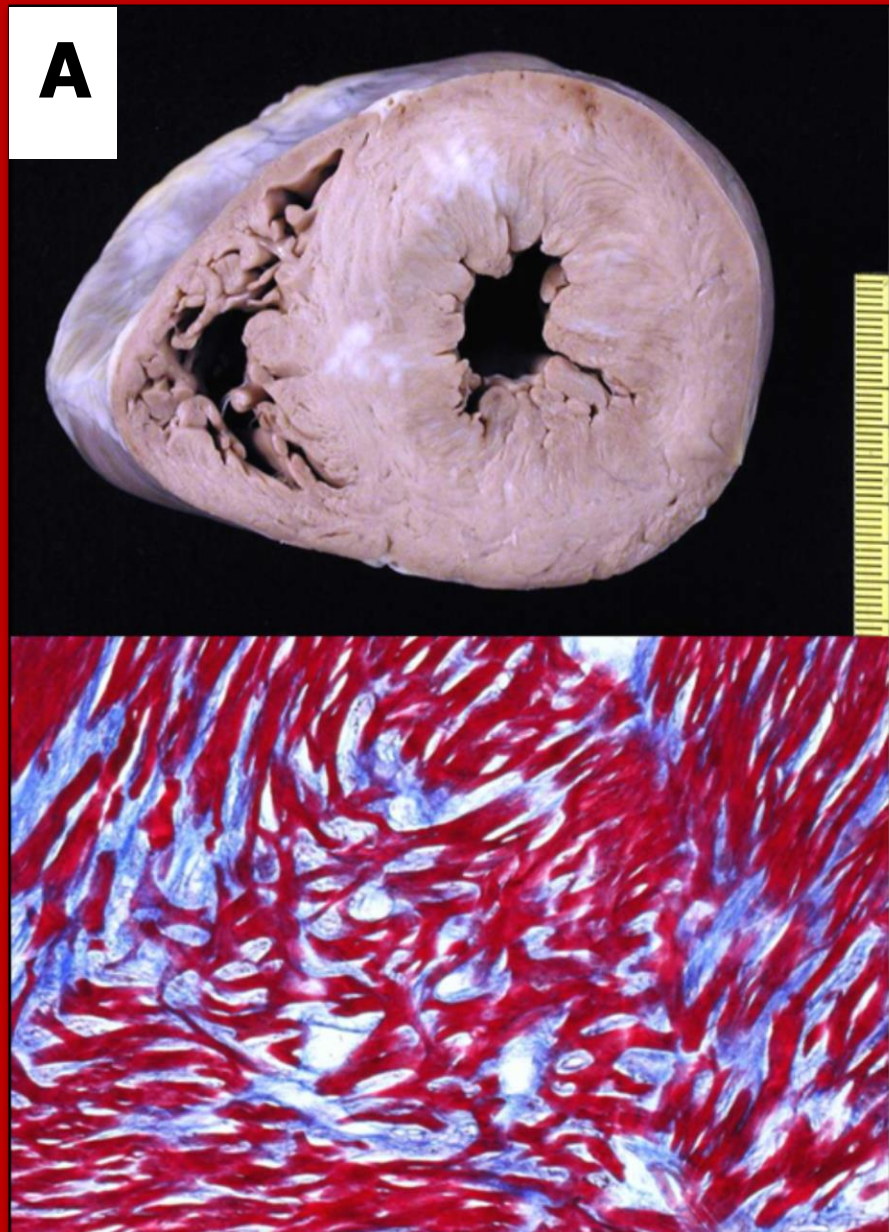


Prevalence of the Most Common Inherited Cardiac Conditions_s

	Children (1–puberty)	Adults (19–64 y)
HCM	Uncommon	1:250/500*
DCM/ ALVC	Uncommon†	1:250/500‡
ARVC	Uncommon	1:2000/5000
RCM	Uncommon	Uncommon

Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive



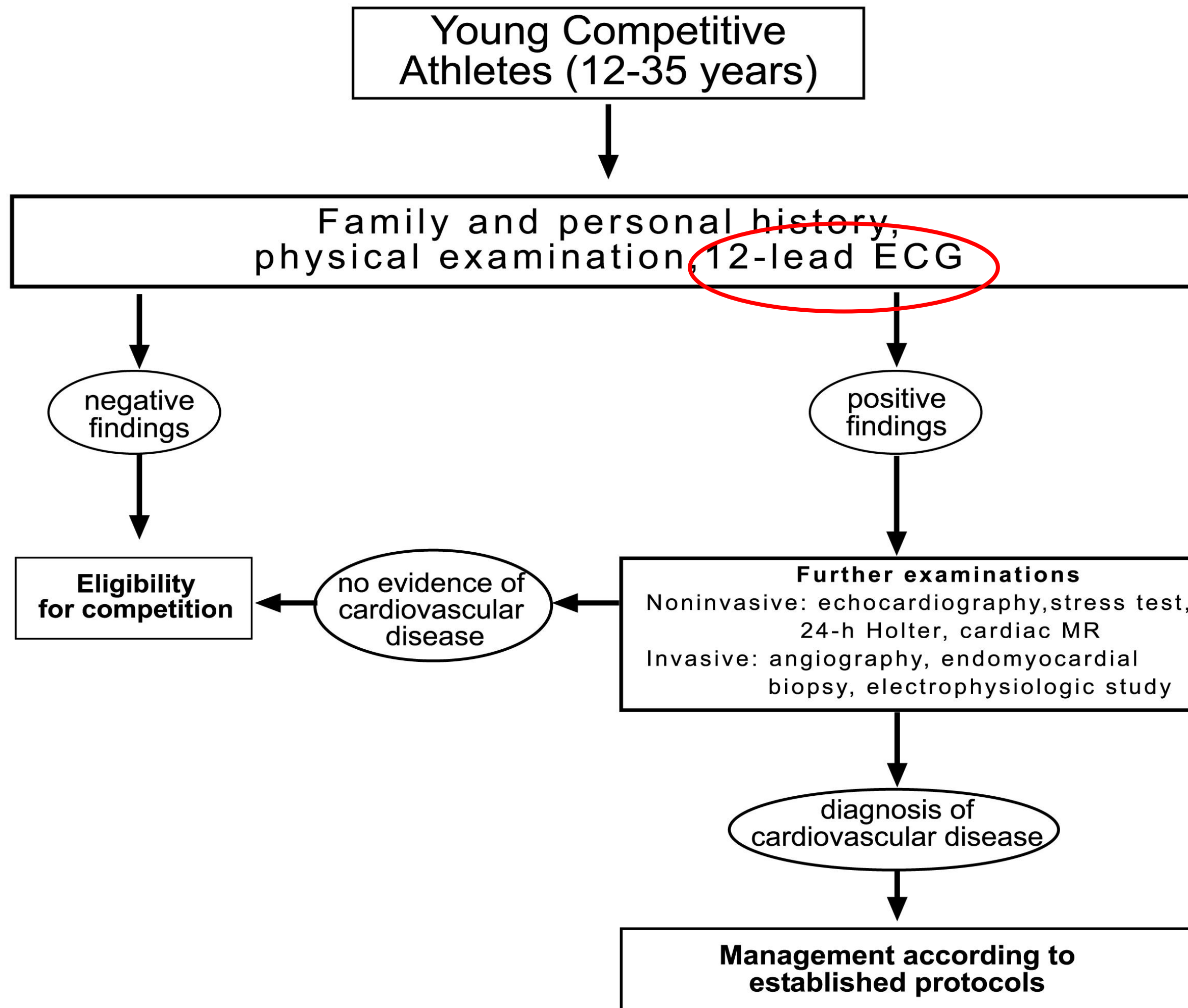


ESC Report

Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol

Consensus Statement of the Study Group of Sport Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology

Domenico Corrado^{1*}, Antonio Pelliccia², Hans Halvor Bjørnstad³, Luc Vanhees⁴, Alessandro Biffi², Mats Borjesson⁵, Nicole Panhuyzen-Goedkoop⁶, Asterios Deligiannis⁷, Erik Solberg⁸, Dorian Dugmore⁹, Klaus P. Mellwig¹⁰, Deodato Assanelli¹¹, Pietro Delise¹², Frank van-Buuren¹⁰, Aris Anastasakis¹³, Hein Heidbuchel⁴, Ellen Hoffmann¹⁴, Robert Fagard⁴, Silvia G. Priori¹⁵, Cristina Basso¹⁹, Eloisa Arbustini¹⁶, Carina Blomstrom-Lundqvist¹⁷, William J. McKenna¹⁸, and Gaetano Thiene¹⁹



Trends in Sudden Cardiovascular Death in Young Competitive Athletes After Implementation of a Preparticipation Screening Program

Domenico Corrado, MD, PhD

Cristina Basso, MD, PhD

Andrea Pavei, MD

Pierantonio Michieli, MD, PhD

Maurizio Schiavon, MD

Gaetano Thiene, MD

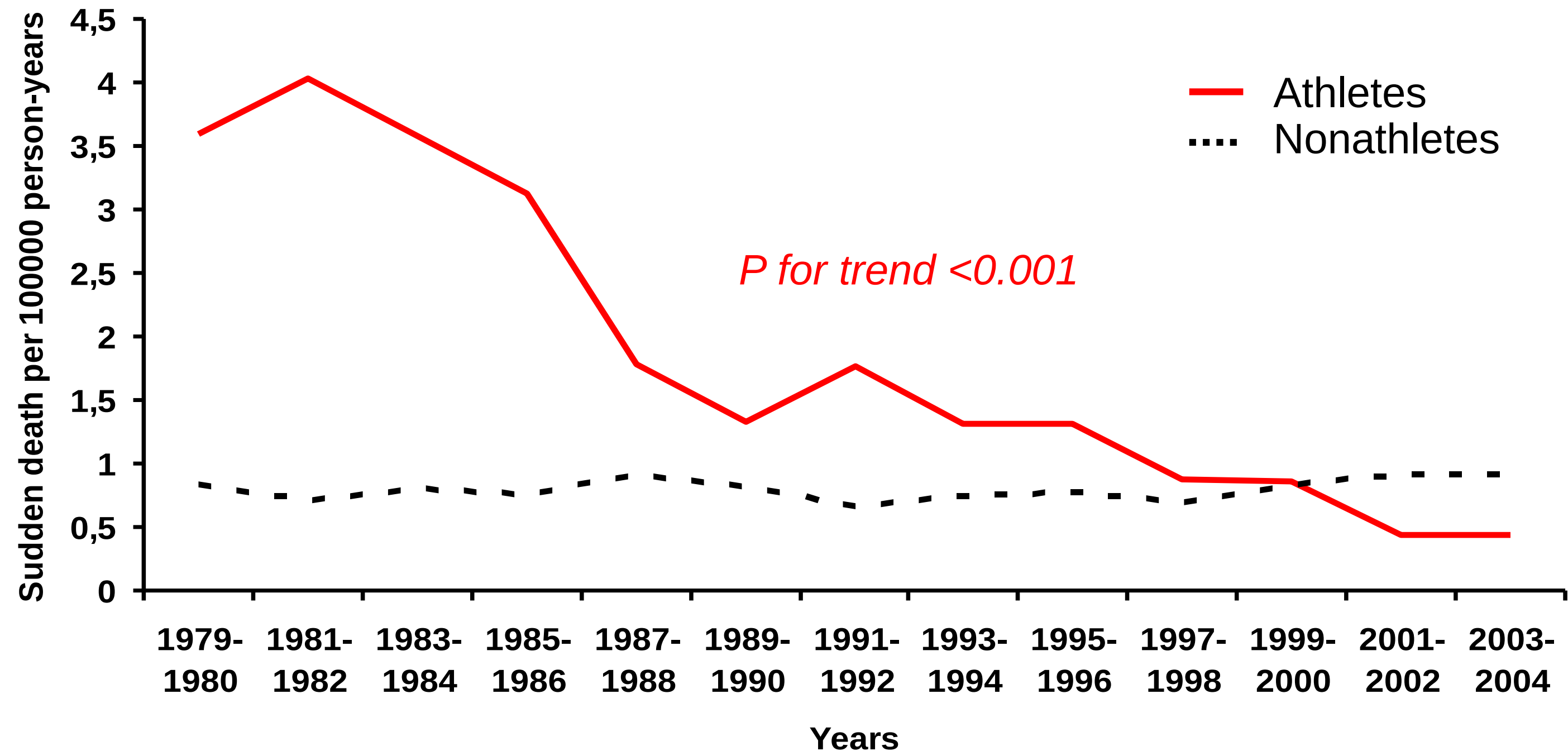
THE MAJORITY OF YOUNG ATHLETES who die suddenly have previously unsuspected structural heart disease.¹⁻⁸ Cardi-

Context A nationwide systematic preparticipation athletic screening was introduced in Italy in 1982. The impact of such a program on prevention of sudden cardiovascular death in the athlete remains to be determined.

Objective To analyze trends in incidence rates and cardiovascular causes of sudden death in young competitive athletes in relation to preparticipation screening.

Design, Setting, and Participants A population-based study of trends in sudden cardiovascular death in athletic and nonathletic populations aged 12 to 35 years in the Veneto region of Italy between 1979 and 2004. A parallel study examined trends in cardiovascular causes of disqualification from competitive sports in 42 386 athletes undergoing preparticipation screening at the Center for Sports Medicine in Padua (22 312 in the early screening period [1982-1992] and 20 074 in the late screening period [1993-2004]).

Annual Incidence Rates of Sudden Cardiovascular Death in Screened Competitive Athletes and Unscreened Nonathletes Aged 12 to 35 Years in the Veneto Region of Italy (1979-2004)



Corrado et al JAMA 2006;296:1593-1601

CICLISMO IL CASO

IDENTIKIT



Sonny Colbrelli è nato a Desenzano (Brescia) il 17 maggio 1990. Pro dall'estate 2011, corre con la Bahrain-Victorious. È alto 1,76 per 71 chili

Successi
Nel 2021, oltre alla Parigi-Roubaix, ha vinto Tricolore a Inola e titolo europeo a Trento. Poi Benelux Tour 2021, Tre Valli Varesine 2016, Freccia del Brabante 2017, Gran Piemonte 2018, 2 Coppa Bernocchi, 2 Memorial Pantani e 2 Gp Baghelli

Classiche
Ha disputato 9 Sanremo (6° nel 2014, 9° nel 2016 e 2018, 8° nel 2021) 5 Flandre (10° nel 2017) 1 Parigi-Roubaix (1° nel 2021) 3 Lombardia (sempre ritirato)



La grande paura 1. Sonny Colbrelli, 31, nella prima tappa della Parigi-Nizza il 6 marzo: poi si era ritirato (bronchite) 2. La volata al Catalogna il 21: primo da destra, è 2° 3. I soccorsi SETTEVITA



Aereo speciale, Colbrelli ritorna Un defibrillatore come Eriksen

di **Filippo Maria Ricci**
CORRISPONDENTE DA MADRID

Sonny torna in Italia. Non proprio a casa, ma quasi. Oggi Colbrelli si sposterà da Girona a Padova, dalla Catalogna al Veneto. Lì prenderà la decisione definitiva sul defibrillatore sottocutaneo che dovrebbe essere installato nel suo corpo e più avanti sul prosieguo della sua vita, sportiva e non. Ad indirizzarlo a Padova è stato Ramon Brugada, il medico catalano che si è preso cura di Sonny da quando è arrivato all'ospedale universitario Josep Trueta di Girona lunedì scorso dopo aver sofferto un arresto cardiaco sul traguardo della prima tappa della Volta a Catalunya a San Feliu de Guixols. Il personale paramedico ha salvato la vita a Sonny. Poi Brugada, uno specialista di fama internazionale in tema di morte istantanea, si è occupato del campione d'Italia e d'Europa, vincitore il 3 ottobre 2021 dell'ultima Parigi-Roubaix.

Lo specialista «Il ragazzo mi ha chiesto una seconda opinione, e visto che era sua intenzione rientrare in Italia per questioni di lingua e per avvicinarsi a casa sua l'ho messo in contatto con l'equi-

pe del dottor Domenico Corrado». Si tratta del direttore dell'Unità operativa delle cardiomiopatie genetiche e cardiologia dello sport all'Università di Padova, uno dei massimi esperti mondiali nello studio della fibrillazione ventricolare da cardiomiopatia aritmogena, difetto nascosto che si prende tante vite, comprese quelle di numerosi sportivi, professionisti e non. A Corrado è stata chiesta da parte del pin che seguiva il caso una consulenza nell'ambito dell'indagine sulla morte del calciatore della Fiorentina Davide Astori, solo per fare un esempio.

Le decisioni «Corrado è un grandissimo professionista che conosco bene - dice Brugada -. A

Atteso per oggi il rientro in Italia del bresciano. Il cardiologo Brugada: «Gli ho consigliato il dottor Corrado a Padova. Sonny dovrà prendere decisioni importanti»

Colbrelli Fidea è piaciuta così abbiamo organizzato il trasferimento, che avverrà su un aereo medicalmente attrezzato perché visto ciò che gli è successo lunedì ho preteso che viaggiasse con un defibrillatore a portata di mano. A Padova Sonny dovrà prendere delle decisioni importanti. Dovrà scegliere che defibrillatore farsi impiantare, e poi con i famigliari, il medico e la squadra pensare a cosa fare col ciclismo». Nei giorni scorsi lo stesso Brugada ci aveva espresso le difficoltà legate al prosieguo dell'attività sportiva a livello professionistico del corridore della Bahrain Victorious, sottolineando che in Italia non si può fare sport con un defibrillatore sottocutaneo, vedi il caso del danese Eriksen che è stato costretto

a emigrare in Premier. Secondo Brugada, inoltre, i rischi congeniti all'eventuale ripresentarsi di un episodio di aritmia in sella a una bicicletta lanciata sull'asfalto sono una realtà molto diversa da quella di un calciatore impegnato su un prato, magari in una posizione statica.

Il paziente e lo sportivo «Io distinguo sempre tra paziente e sportivo - ha detto ieri Brugada -. A me non interessano la squadra, i soldi, la professione, l'attività sportiva. Io penso solo alla salute. Colbrelli in quella che è stata una grande tragedia ha avuto tantissima fortuna e grazie alla tempestività del soccorso è stato salvato. So quanto possa essere duro per un professionista passare da una volata a un letto d'ospedale, ma io penso solo all'uomo, che ha 31 anni e una lunga vita davanti a sé con i suoi cari. Quando è arrivato in ospedale non sapevo chi era, non seguivo il ciclismo, e non m'interessava: io mi preoccupavo solo per la salute dei pazienti. Oggi ieri per chi legge, ndr) sono andato a salutarlo e gli ho augurato il meglio. Lo attendono decisioni difficili, ma a livello medico è in ottime mani».

HA DETTO

Il ragazzo ha chiesto una seconda opinione. Da Corrado sarà in ottime mani

Viaggerà su un aereo attrezzato. Dovrà scegliere quale defibrillatore farsi impiantare



Ramon Brugada

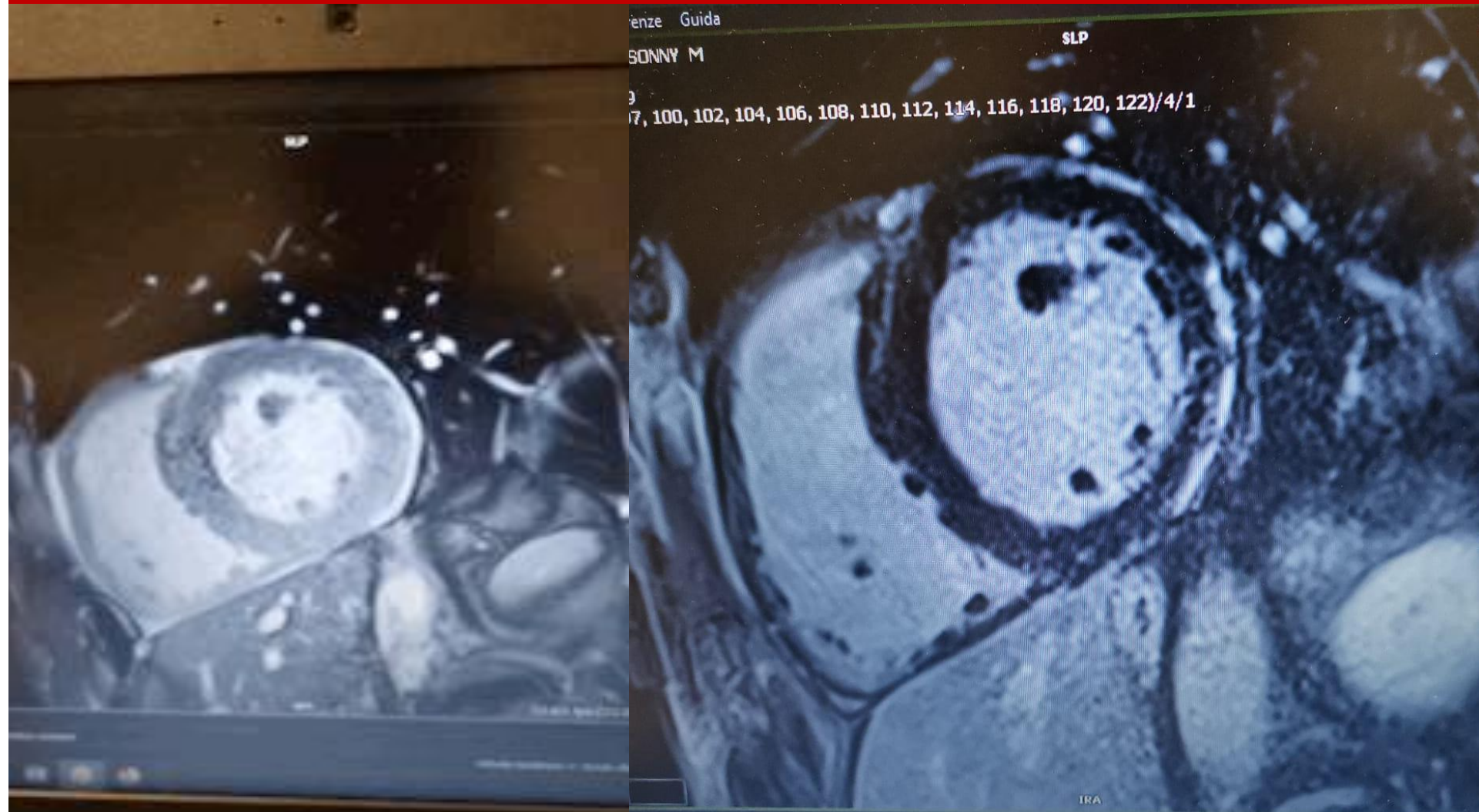
Clic **Il danese ex Inter gioca in Premier Serie A vietata**



● Durante Danimarca-Finlandia l'anno scorso all'Europeo, Christian Eriksen (foto) era caduto a terra privo di sensi. Grazie al massaggio cardiaco, il cuore era tornato a battere. Al danese ex Inter è stato impiantato un defibrillatore cardiaco sottocutaneo: non può giocare in Serie A, ora è approdato al Brentford, in Premier League.

QUIRINDELLA/REUTERS

TEMPO DI LETTURA 3'22"



enze Guida

SONNY M

SLP

7, 100, 102, 104, 106, 108, 110, 112, 114, 116, 118, 120, 122)/4/1

IRA

CICLISMO IL CASO

Sonny ultima volata

Ora ha il defibrillatore Con le regole italiane Colbrelli non corre più

Il re della Roubaix, operato a **Padova**, è tornato a casa
Ma il professor Corrado gli lascia una porta aperta

Lo sprint in Catalogna
Il 21 marzo
Sonny Colbrelli, 31 anni,
rientra alle corse al Giro di
Catalogna dopo due
settimane di stop per la
bronchite: eccolo lottare per
la vittoria con Matthews.
Il bresciano è secondo, poi
il dramma sportivo BETTINI



Impianto sottocutaneo
Meno invasivo di quello classico,
questo defibrillatore è riservato
alle persone giovani. L'apparecchio
stimola il cuore in caso di frequenza
cardiaca troppo bassa.
Per impiantarlo, vengono immessi,
attraverso una vena,
filii elettrici fino al cuore

di **Giro Scognamiglio**

Anzitutto, la bella notizia: Sonny Colbrelli sta bene e ieri è tornato a casa, circondato dagli affetti familiari. Al 31enne bresciano, re dell'ultima Roubaix e campione d'Italia e d'Europa, è stato impiantato - a **Padova** - un defibrillatore sottocutaneo (ICD), un 'salvavita' dopo che il 21 marzo al Giro di Catalogna era stato vittima di un arresto cardiaco, e curato all'ospedale di Girona. Il ritorno all'agonismo per Colbrelli, con le norme che ci sono adesso in Italia, è impossibile. «Ma non è il momento per emettere sentenze definitive», ammonisce Domenico Corrado, a cui Sonny era stato indirizzato da Ramon Brugada, il cardiologo catalano che aveva curato Colbrelli in Spagna. Il professor Corrado è una autorità in materia di cuore: direttore dell'Unità operativa delle cardiomiopatie genetiche e cardiologia dello sport all'**Università di Padova**, è uno dei massimi esperti mondiali nello studio della fibrillazione ventricolare da cardiomiopatia aritmogena.

Spiegazioni «In accordo alle linee guida internazionali, a un paziente che ha avuto un arresto cardiaco - spiega Corrado - va impiantato un defibrillatore definiti-

vo. Non si tratta di una protesi necessaria per la sopravvivenza, ma di un dispositivo in grado di erogare uno shock elettrico salvavita in caso di necessità. Come per il calciatore Eriksen, la scelta è andata a un dispositivo sottocutaneo, che si preferisce impiantare quando il paziente è giovane, soprattutto per evitare il fenomeno del deterioramento con il tempo degli elet-

trodi intracardiaci. Il punto non è se il dispositivo è rimovibile o no, ma che sia continuamente operativo e garantisca un intervento salvavita in caso di recidive dell'aritmia. Anche se fai attività sportiva, il defibrillatore ti protegge, è sicuro». Per quanto riguarda l'evento aritmico alla base di quanto successo a Colbrelli, Corrado non si sbilancia: «La causa è ancora in corso di valutazione. Quando una persona subisce un arresto cardiaco, va comunque protetta, dato che il rischio di una recidiva è in larga parte indipendente dalla causa e la possibilità di una recidiva è elevata. Ci vuole protezione. Per capire il perché sia successo, ci vuole tempo. Il processo diagnostico è lungo e

necessita di test il cui risultato può richiedere mesi. Continuiamo a indagare e l'evoluzione nel tempo può aiutarci a capire. Ritorno a Eriksen: i medici danesi sono stati molto rigorosi e rispettosi della privacy, a tutt'oggi non è stata resa

nota la causa del suo arresto cardiaco». L'interrogativo 'sportivo' è legato alla possibilità per Sonny di tornare in gruppo. «Negli Usa, e in molti Paesi europei, si sta facendo strada il concetto, basato sulla crescente evidenza scientifica, che il defibrillatore sia protettivo contro le aritmie pericolose anche per la vita dell'atleta e che si possa praticare attività agonistica anche con il dispositivo impiantato. Colbrelli è un campione internazionale il cui

futuro sportivo va proiettato in un'Europa senza frontiere. Sarebbe giusto ragionare in questi termini». In Italia, le regole sono diverse: «Eriksen è tornato a giocare a calcio, con il defibrillatore - spiega Corrado -. Nessuno può sentenziare che la carriera di Colbrelli sia finita, ma la cosa più importante è aver riguadagnato la salute e la serenità. Certo, in Italia ci sono delle norme che hanno impedito a Eriksen di continuare a giocare nell'Inter. Sonny ha bisogno più di tutto di un periodo di tranquillità. La vita è la cosa più importante». Un'altra fonte qualificata consultata dalla Gazzetta dice: «Le norme attuali italiane non consentono la pratica di sport agonistici ad elevato impegno cardiovascolare come il ciclismo a chi ha un defibrillatore impiantato. Ma non significa che Colbrelli non possa sperare. Bisogna capire causa e patologia,

DICONO

“È un sistema rimovibile ma non è il punto: chi ha avuto un arresto cardiaco ha più rischi di una recidiva

Domenico Corrado
Ospedale di **Padova**

“Conosco bene Sonny, il suo cuore ogni tanto fa cose strane”. Era controllato con scrupolo dai medici **Matej Mohoric** compagno alla Bahrain



Padova fa sperare Colbrelli impiantato un defibrillatore

CICLISMO

Sonny Colbrelli è stato dimesso dall'Unità di Cardiomiopatia genetica e Cardiologia dello sport dell'**Università di Padova**, dove era ricoverato dopo l'arresto cardiaco del 21 marzo scorso in Spagna e il successivo trasferimento in Italia per approfondire il grave problema avuto al termine di una corsa e stabilire come intervenire. Il "regalo" della Clinica Cardiologica che lo ha preso in cura, con il quale è tornato a casa, è un oggetto di alta tecnologia grande più o meno quanto una scatola di fiammiferi, un ICD, che gli è stato collocato sottopelle. È il suo salvavita.

TIFOSO DEL BRENTFORD

Se dovesse in futuro accadergli nuovamente ciò che, pochi metri dopo il traguardo della tappa del Giro di Catalogna (dove era giunto secondo in volata con Matthews) ha fatto passare dei momenti di angoscia a tutta la carovana e dove ha rischiato di morire, il micro defibrillatore stimolerà il suo cuore a ripartire. Si tratta dello stesso tipo di gioiello tecnologico che ha concesso una nuova vita sportiva a Christian Eriksen, che dopo l'entusiasmante rientro con gol in Nazionale, ad Amster-

dam, ha segnato anche ieri in Premier League, unendo la sua firma a quella dei compagni sul 4-1 del Brentford al Chelsea. Di certo Sonny avrà un occhio di riguardo d'ora in poi, per le partite della squadra londinese quando Eriksen sarà tra i convocati.

Intanto anche il Fiandre, oggi, se lo dovrà guardare in tivù. Ma la cosa più importante, per Sonny

Colbrelli, è che davanti alle immagini dei colleghi impegnati sul pavè e tra i 18 muri della classica monumento che anche quest'anno apre in modo spettacolare (e forse ancor più del solito per le condizioni meteo, con neve e gelo) la campagna del Nord, lui potrà sognare. Nel 2017, il campione della Bahrain Victorious, al Fian-

dre fu decimo. Ma poi la sua carriera sportiva ha preso il volo, con il titolo italiano, quello europeo e la magica affermazione di un anno fa al velodromo di Roubaix a coronamento di un'autentica impresa sulle sue pietre sconnesse. Volo che si temeva dovesse finire, con quella perdita di conoscenza improvvisa in Spagna.

L'OPERAZIONE

Come Eriksen, anche lui invece potrà ritrovarsi, grazie all'operazione cui si è sottoposto. Il professor Domenico Corrado, direttore dell'Unità di Cardiomiopatia che lo ha avuto come paziente, spiega: «L'atleta è stato sottoposto a una valutazione clinica, genetica e di imaging completa per identificare la causa dell'aritmia che ha portato all'arresto cardiaco e la terapia più appropriata. La decisione di impiantare un dispositivo salvavita è stata condivisa con lui. Il dispositivo funziona per correggere il ritmo del cuore se è necessario, in casi estremi».

Uscito dall'ospedale con molte più speranze di quando vi era entrato, Sonny è tornato sotto la

protezione della sua squadra, che cercherà di garantirgli la massima tranquillità e riservatezza nel periodo di riabilitazione necessario a valutare il momento di un suo rientro in corsa. Il che non potrà comunque e purtroppo, avvenire in Italia. Da noi infatti la legislazione in vigore impedisce il rilascio del certificato di idoneità agonistica per coloro che abbiano avuto un problema cardiaco come quello del campione europeo, anche se superato ed anche se a sua salvaguardia porta sempre con se il dispositivo salvavita. Potrà correre solo all'estero. Ed è lì che il Nord ciclistico, tifoso di tutti, lo attende a braccia aperte.

Giovanni Piva

© RIPRODUZIONE RISERVATA



DRAMMA Sonny Colbrelli, 31 anni, bresciano, soccorso sul traguardo della prima tappa del Giro di Catalogna dopo un arresto cardiaco. A destra, sul podio dell'ultima Parigi-Roubaix dove ha trionfato. A sinistra, il calciatore Christian Eriksen

**IL CICLISTA VITTIMA
DI UN ARRESTO CARDIACO
AL GIRO DI CATALOGNA,
DIMESSO DALLA CLINICA
DEL PROFESSOR CORRADO
ORA LA RIABILITAZIONE**



La proprietà intellettuale è riconducibile alla fonte specificata in testa alla pagina. Il ritaglio stampa è da intendersi per uso privato

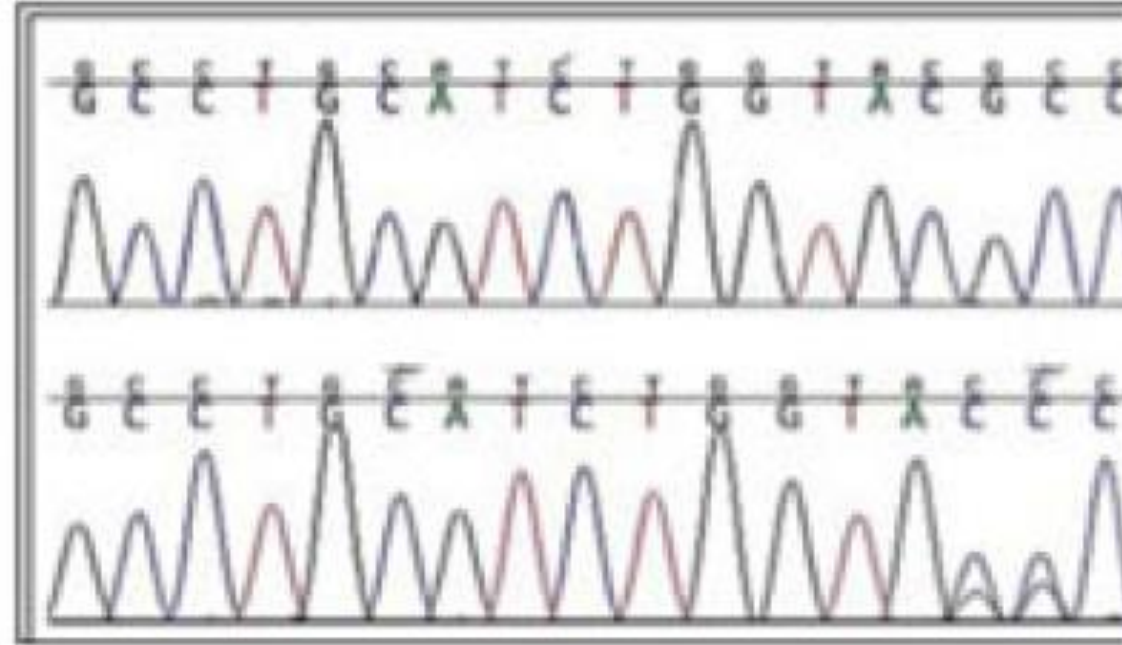
La proprietà intellettuale è riconducibile alla fonte specificata in testa alla pagina. Il ritaglio stampa è da intendersi per uso privato

Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive



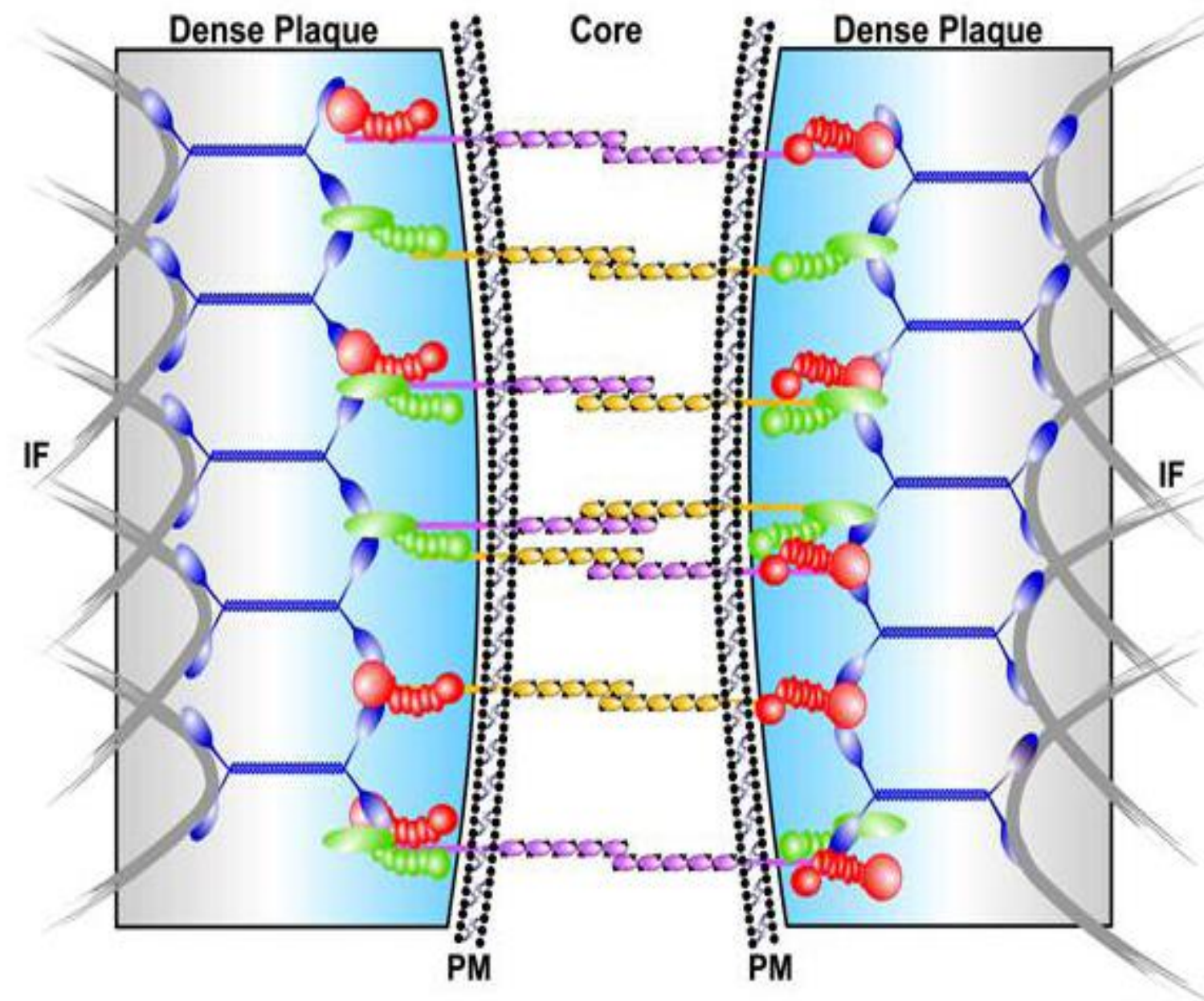
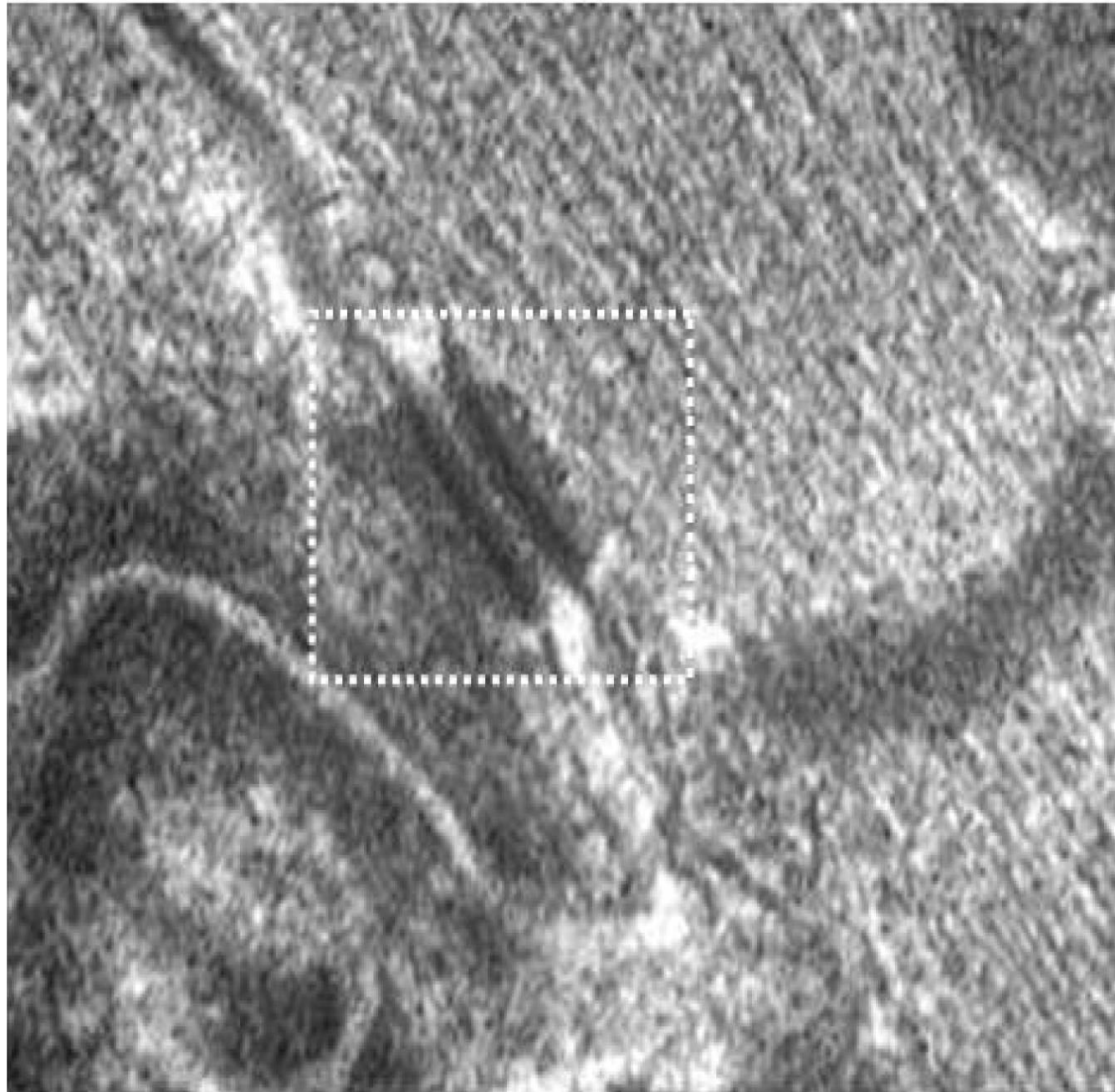
DNA extraction



Genetic analysis

- Sanger sequencing
- Cardiac gene panels
- Whole exome / genomes

Desmosomal gene-related disease



Plakophilin

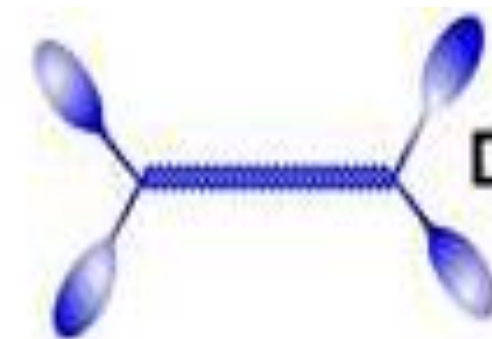


Plakoglobin



Desmoglein

Desmocollin



Desmoplakin

2002

2006

Gene	Encoded protein	Subcellular localization	Chromosomal locus
<i>JUP</i>	Junction plakoglobin	Desmosome	17q21.2
<i>DSP</i>	Desmoplakin	Desmosome	6p24.3
<i>PKP2</i>	Plakophilin-2	Desmosome	12p11.21
<i>DSG2</i>	Desmoglein-2	Desmosome	18q12.1
<i>DSC2</i>	Desmocollin-2	Desmosome	18q12.1
<i>TMEM43</i>	Transmembrane protein 43 (luma)	Nuclear envelope	3p25.1
<i>LMNA</i>	Lamin A/C	Nuclear envelope	1q22
<i>DES</i>	Desmin	Intermediate filament	2q35
<i>CTNNA3</i>	Alpha-T-catenin	Area composita	10q21.3
<i>PLN</i>	Phospholamban	SERCA	6q22.31
<i>TGFB3</i>	Transforming growth factor-3	Growth factor	14q24.3
<i>TTN</i>	Titin	Sarcomere	2q31.2
<i>SCN5A</i>	Sodium voltage-gated channel alpha subunit 5 (Na _v 1.5)	Sodium channel	3p22.2
<i>CDH2</i>	Cadherin C	Area composita	18q12.1

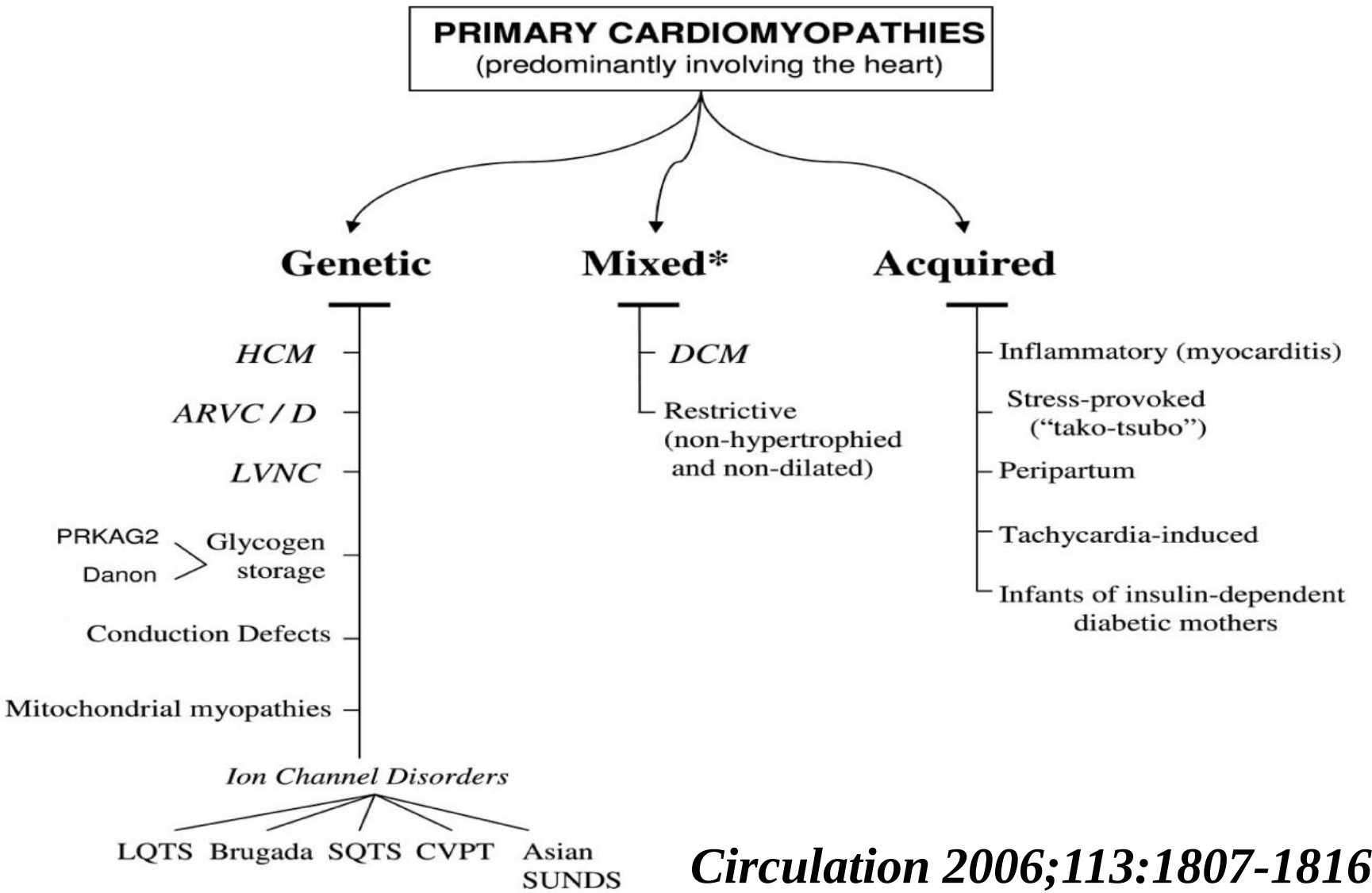
2006

AHA Scientific Statement

Contemporary Definitions and Classification of the Cardiomyopathies

An American Heart Association Scientific Statement From the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention

Barry J. Maron, MD, Chair; Jeffrey A. Towbin, MD, FAHA; Gaetano Thiene, MD; Charles Antzelevitch, PhD, FAHA; Domenico Corrado, MD, PhD; Donna Arnett, PhD, FAHA; Arthur J. Moss, MD, FAHA; Christine E. Seidman, MD, FAHA; James B. Young, MD, FAHA



Cardiomiopatia amiloidotica

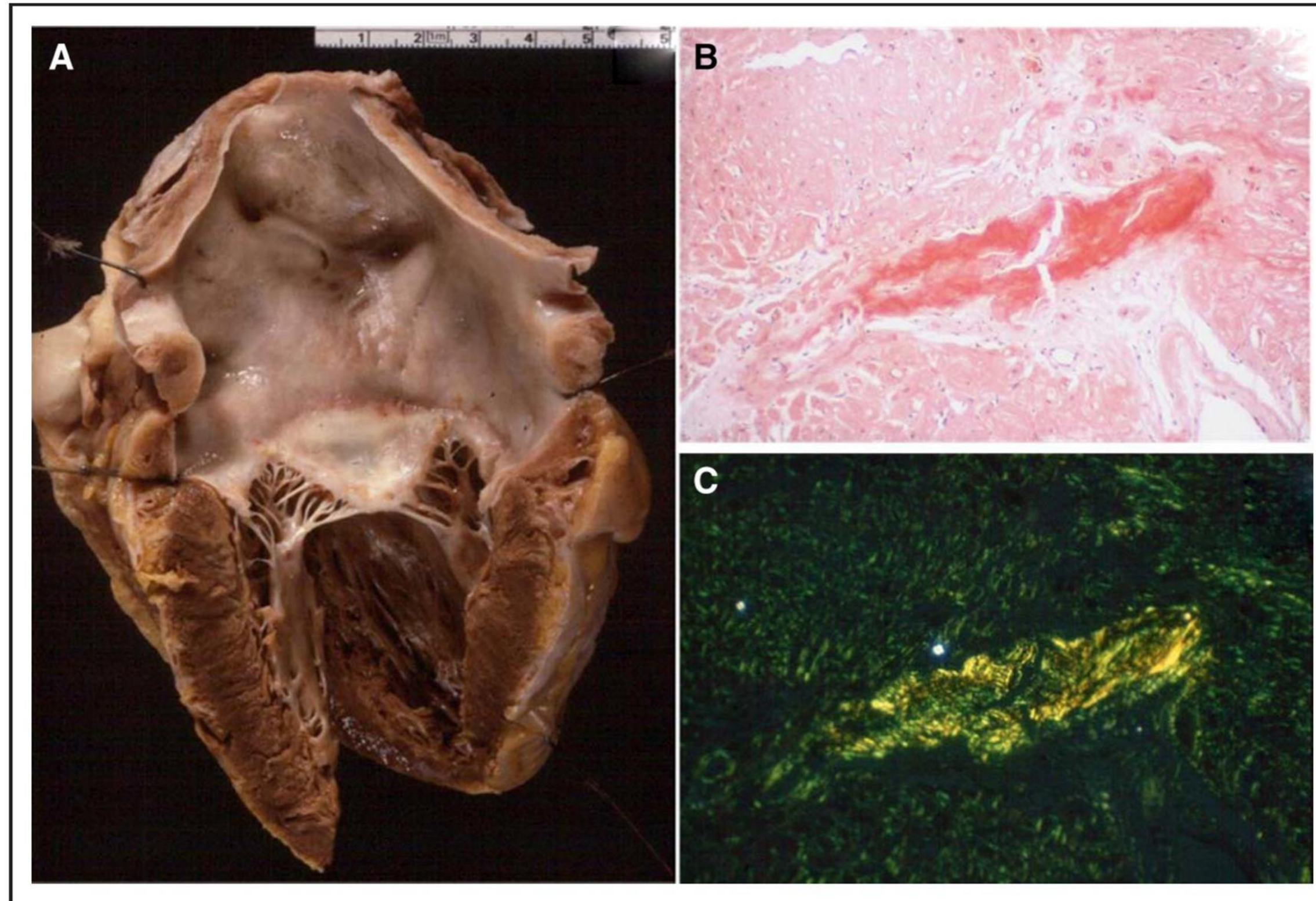


Figure 14. Secondary restrictive cardiomyopathy caused by cardiac amyloidosis. **A**, Macroscopic specimen sectioned to reveal the left atrium and left ventricle. The walls are stiff, the mitral valve normal, and the left atrium dilated. **B**, Congo Red histochemical staining reveals amyloid interstitial deposits. **C**, The same as (**B**) at polarized light, revealing green apple-colored deposits.

Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive

**ESC**European Society
of Cardiology

The ‘Padua classification’ of cardiomyopathies into three groups: hypertrophic/restrictive, dilated/hypokinetic, and scarring/arrhythmogenic

Domenico Corrado ^{1*}, Francesca Graziano ^{1,2}, Barbara Baucé ¹,
Maria Bueno Marinas¹, Chiara Calore¹, Rudy Celegghin¹, Alberto Cipriani¹,
Monica De Gaspari¹, Manuel De Lazzari ¹, Federico Migliore ¹,
Martina Perazzolo Marra ¹, Kalliopi Pilichou ¹, Ilaria Rigato¹,
Stefania Rizzo¹, Annalisa Angelini ¹, Alessandro Zorzi¹, Gaetano Thiene ¹,
and Cristina Basso ¹

Cardiomyopathies

```
graph TD; CM[Cardiomyopathies] --> HRC[H/RC]; CM --> DHC[D/HC]; CM --> SAC[S/AC]; HRC --> FG[Familial/Genetic]; HRC --> NFG[Non-familial/Non-genetic]; DHC --> FG; DHC --> NFG; SAC --> FG; SAC --> NFG; FG --> GE[Gene-elusive]; FG --> GS[Genetic-subtype]; NFG --> ID[Idiopathic]; NFG --> PS[Phenocopy subtype];
```

The diagram is a hierarchical flowchart classifying cardiomyopathies. At the top is a box labeled 'Cardiomyopathies'. Three lines descend from it to three colored boxes: 'H/RC' (red), 'D/HC' (blue), and 'S/AC' (orange). A large curly bracket groups these three boxes and points down to two white boxes: 'Familial/Genetic' and 'Non-familial/Non-genetic'. From 'Familial/Genetic', two lines lead to 'Gene-elusive' and 'Genetic-subtype'. From 'Non-familial/Non-genetic', two lines lead to 'Idiopathic' and 'Phenocopy subtype'. The 'Phenocopy subtype' box has a blue border.

H/RC

D/HC

S/AC

Familial/Genetic

Non-familial/Non-genetic

Gene-elusive

Genetic-subtype

Idiopathic

Phenocopy
subtype

Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive



REGIONE DEL VENETO

**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

Prof. CRISTINA BASSO
Direttore UOC Patologia Cardiovascolare AOUP

Society for Cardiovascular Pathology Symposium 2009

Sudden cardiac death with normal heart: molecular autopsy

Cristina Basso^{a,*}, Elisa Carturan^a, Kalliopi Pilichou^a, Stefania Rizzo^a,
Domenico Corrado^b, Gaetano Thiene^a

^a*Department of Medical Diagnostic Sciences and Special Therapies, University of Padua Medical School, Padua, Italy*^b*Department of Cardiac, Thoracic and Vascular Sciences, University of Padua Medical School, Padua, Italy*

Received 8 January 2010; accepted 22 February 2010

Abstract

Several culprits may be identified at postmortem in sudden death (SD) victims, including coronary artery, myocardial, valve, conduction system, and congenital heart diseases. However, particularly in young people, the heart can be found grossly and histologically normal in a not-so-minor amount of cases (the so-called unexplained SD or “mors sine materia”) and inherited ion channel diseases are implicated (long and short QT syndromes, Brugada syndrome, and catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia). These channelopathies are due to defective genes encoding for proteins of sodium and potassium ion channels at the sarcolemma level or for receptors regulating intracellular calcium release at the sarcoplasmic reticulum level. Postmortem investigation may still represent the first opportunity to make the proper diagnosis also in the setting of a structurally normal heart and the employment of molecular biology techniques is of help to solve the puzzle of such “silent” autopsies. For these reasons, autopsy investigation of cardiac SD should always include sampling for genetic testing to search for the invisible inherited arrhythmogenic disorders, as recommended in the recent guidelines by the Association for Europe[™] Cardiovascular Pathology. © 2010 Elsevier Inc. All rights reserved.

Keywords: Autopsy; Channelopathies; Genetic screening; Normal heart; Sudden death

Virchows Archiv (2023) 482:653–669

<https://doi.org/10.1007/s00428-023-03523-8>

REVIEW AND PERSPECTIVES



Genetically determined cardiomyopathies at autopsy: the pivotal role of the pathologist in establishing the diagnosis and guiding family screening

Mary N. Sheppard¹ · Allard C. van der Wal² · Jytte Banner³ · Giulia d’Amati⁴ · Monica De Gaspari⁵ · Rosa De Gouveia⁶ ·
Cira Di Gioia⁴ · Carla Giordano⁴ · Maiken Kudahl Larsen⁷ · Matthew J. Lynch⁸ · Joaquin Lucena⁹ · Pilar Molina¹⁰ ·
Sarah Parsons⁸ · M. Paz Suarez-Mier¹¹ · Stefania Rizzo⁵ · Simon Kim Suvarna¹² · Wouter P te Rijdt¹³ ·
Gaetano Thiene⁵ · Aryan Vink¹⁴ · Joseph Westaby¹ · Katarzyna Michaud¹⁵ · Cristina Basso⁵  on behalf of the
Association for European Cardiovascular Pathology (AECVP)

Molecular autopsy

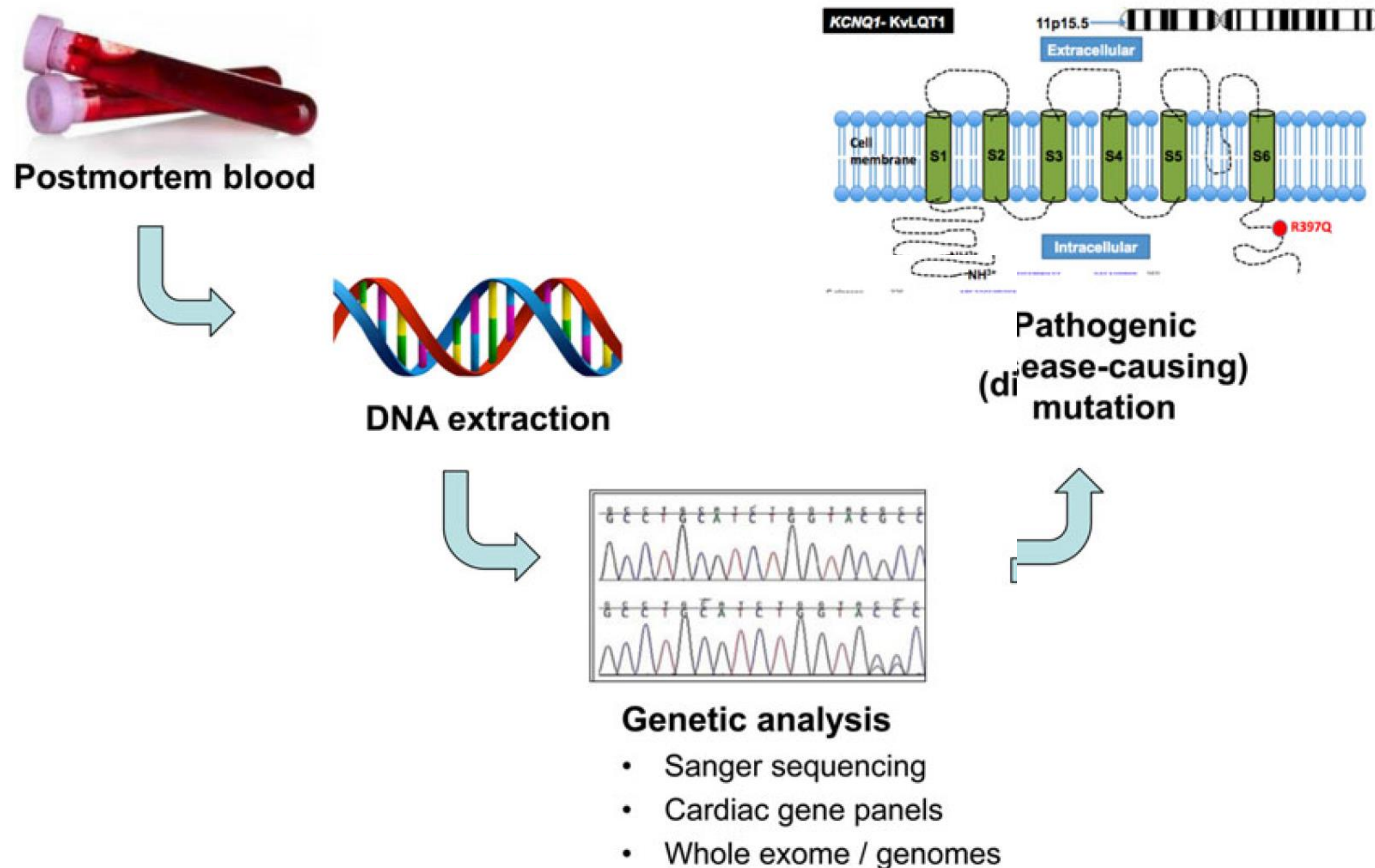


Figure 2 Steps in the molecular autopsy process. Deoxyribonucleic acid is extracted from blood collected at postmortem. Subsequent DNA analysis of selected genes by Sanger sequencing or newer parallel next-generation sequencing platforms.

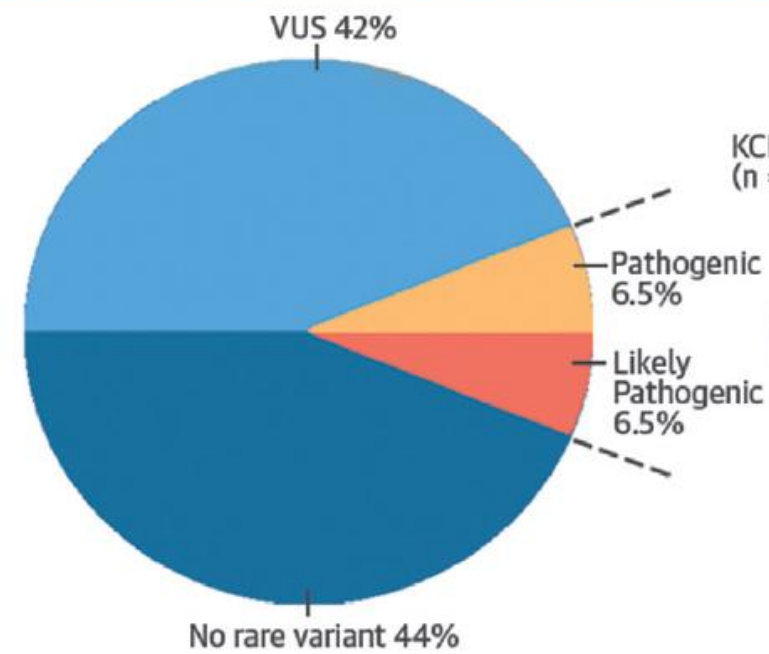
Table 3 Current 4-gene molecular autopsy

Gene Name	Encoded protein	Disease	% of disease	% of SADS ^a
<i>KCNQ1</i>	I_{Ks} K ⁺ channel α -subunit	LQTS1	35–40	10–15
<i>KCNH2</i>	I_{Kr} K ⁺ channel α -subunit	LQTS2	30–35	1–5
<i>SCN5A</i>	I_{Na} Na ⁺ channel α -subunit	LQTS3	5–10	<1
		BrS	15–25	<1
<i>RYR2</i>	Ryanodine receptor	CPVT1	60–65	10–15

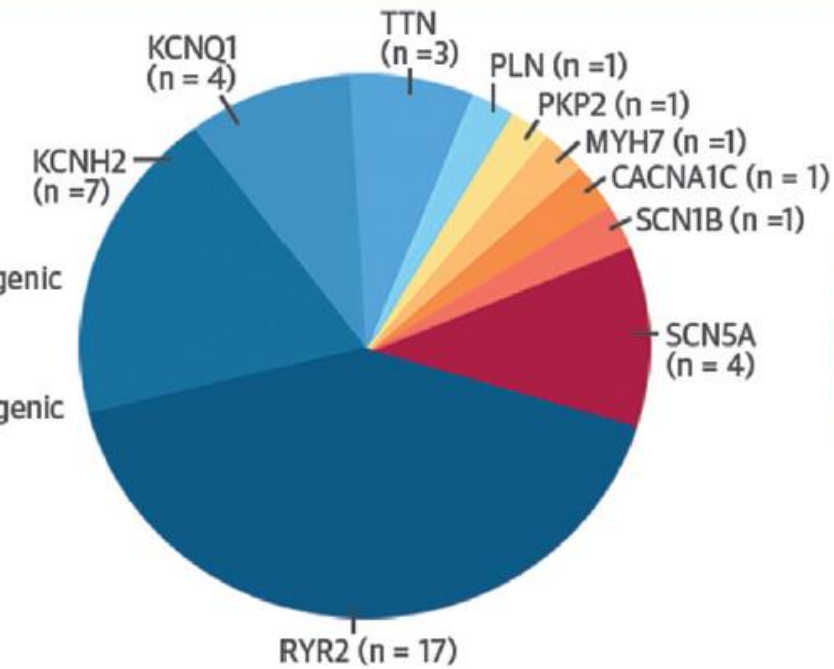
LQTS, long-QT syndrome; BrS, Brugada syndrome; CPVT1, catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia type 1; SADS, sudden arrhythmic death syndrome (normal postmortem)

^aPick-up rate for molecular autopsy.

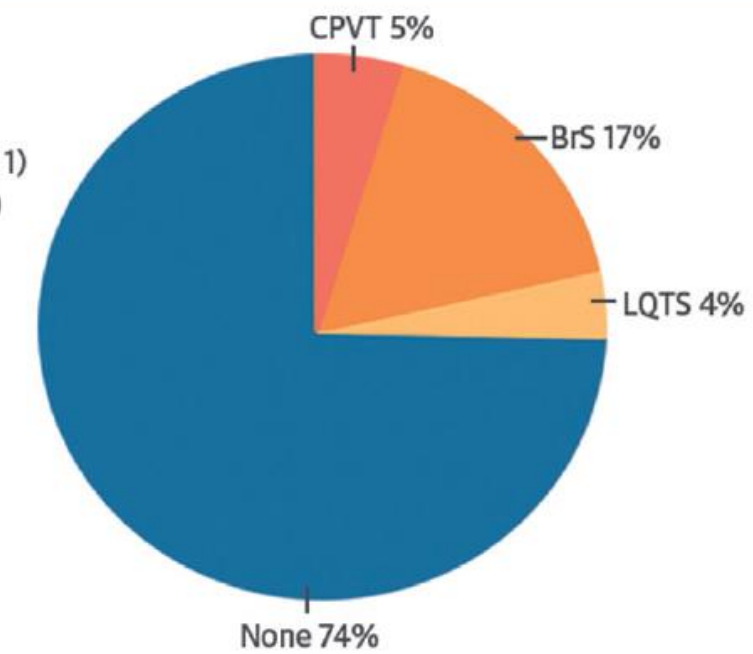
A. Yield of Genetic Testing in 302 SADS Cases



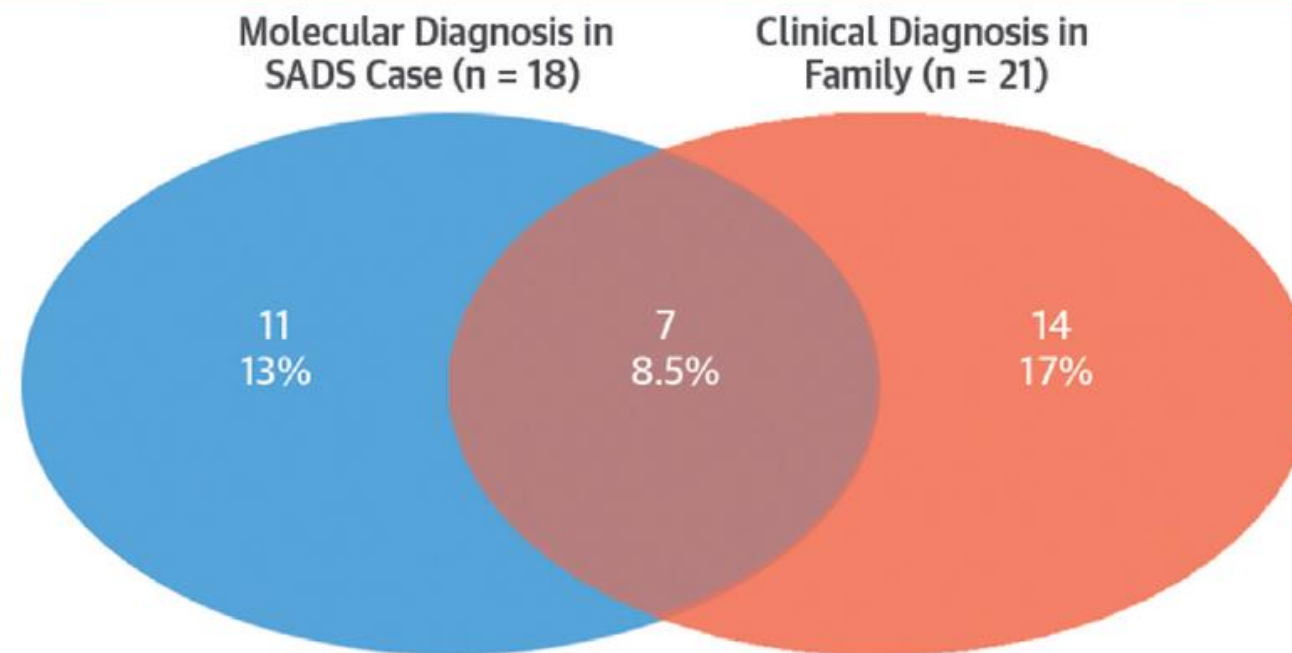
B. Overview of Likely Pathogenic Variants



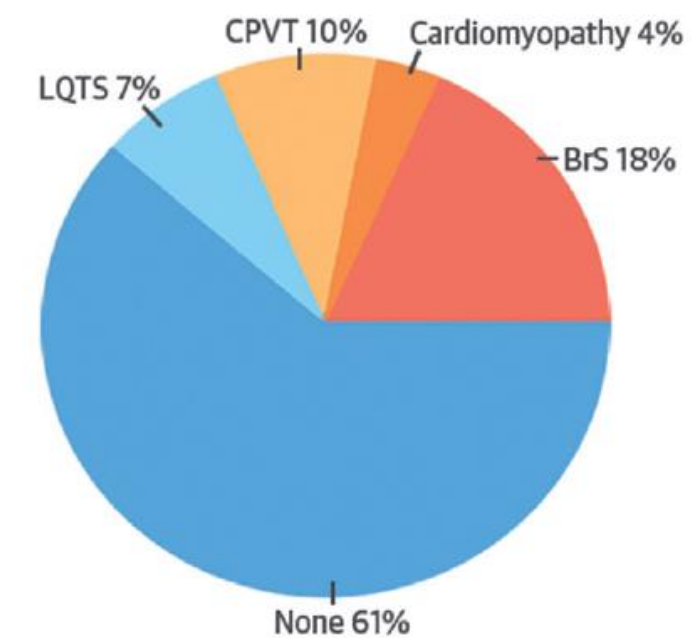
C. Yield of Clinical Screening in 82 Families



D. Overlapping Diagnosis in 7 of 82 Evaluated Families



E. Combined Diagnostic Yield in a Subset of 82 Families: 39%



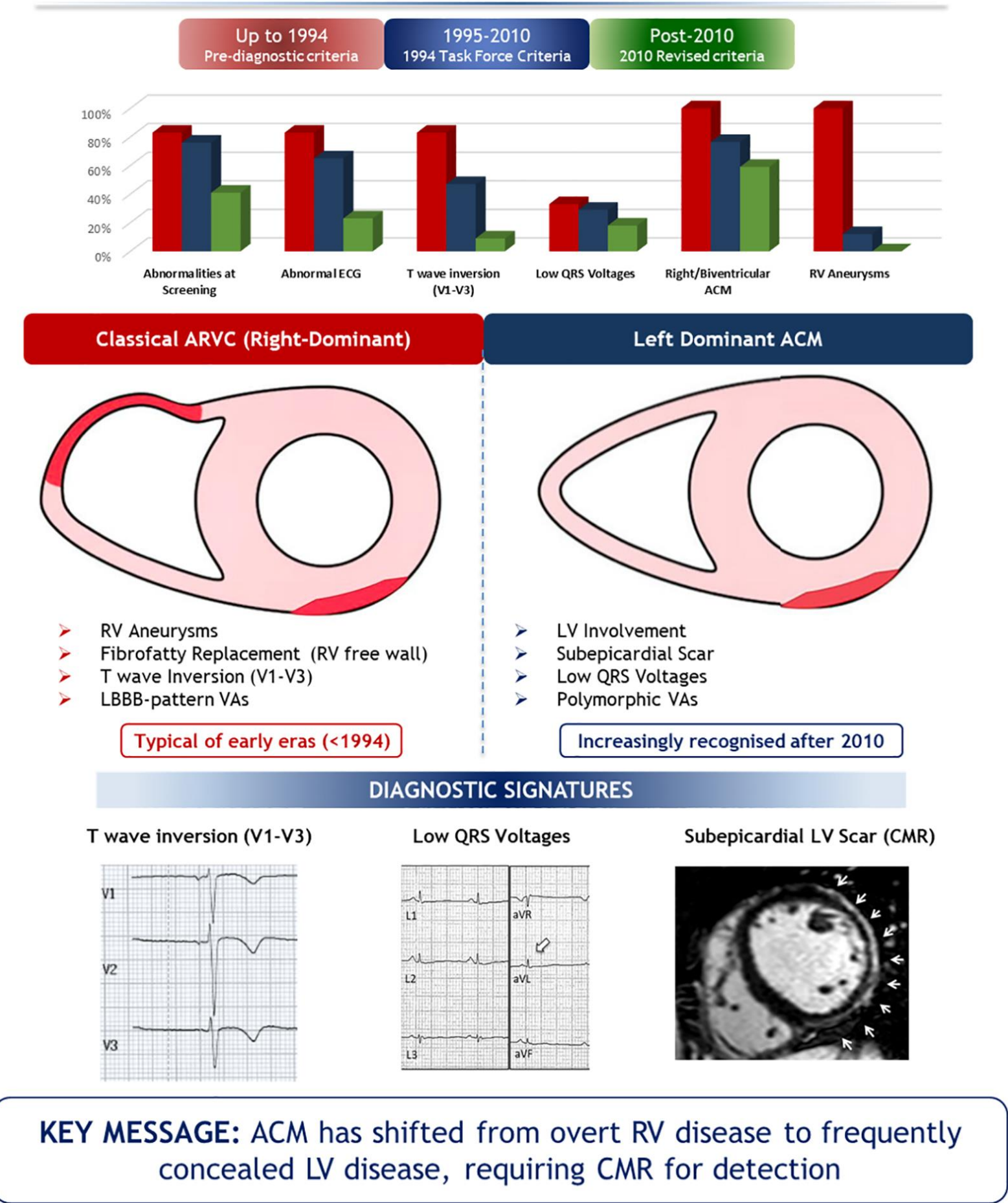
ORIGINAL ARTICLE

Sudden Death in Young Competitive Athletes Due to Arrhythmogenic Cardiomyopathy: A 4-Decade National Referral Center Experience

Monica De Gaspari¹, MD, PhD; Kalliopi Pilichou², BSc, PhD; Alessandro Zorzi³, MD, PhD; Maria Bueno Marinas⁴, BSc, PhD; Marco Cason⁵, BSc, PhD; Rudy Celegghin⁶, BSc, PhD; Patrizio Sarto, MD, PhD; Ugo Fedeli⁷, MD; Ilaria Rigato, MD, PhD; Alberto Cipriani⁸, MD; Martina Perazzolo Marra⁹, MD, PhD; Barbara Bauce¹⁰, MD, PhD; Domenico Corrado¹¹, MD, PhD; Gaetano Thiene¹², MD; Stefania Rizzo¹³, MD, PhD; Cristina Basso¹⁴, MD, PhD

CONCLUSIONS: ACM-related SCD incidence appeared lower in the post-2010 period. A phenotypic shift toward the left ventricular variant is observed, with ECG changes in a minority of cases and usually normal 2-dimensional echocardiography. If the index of suspicion is high, contrast-enhanced cardiac magnetic resonance is crucial for early identification and SCD prevention.

Evolution of Clinical Profile and Phenotype of Athletes who Died Suddenly with Arrhythmogenic Cardiomyopathy Across Diagnostic Eras



Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive

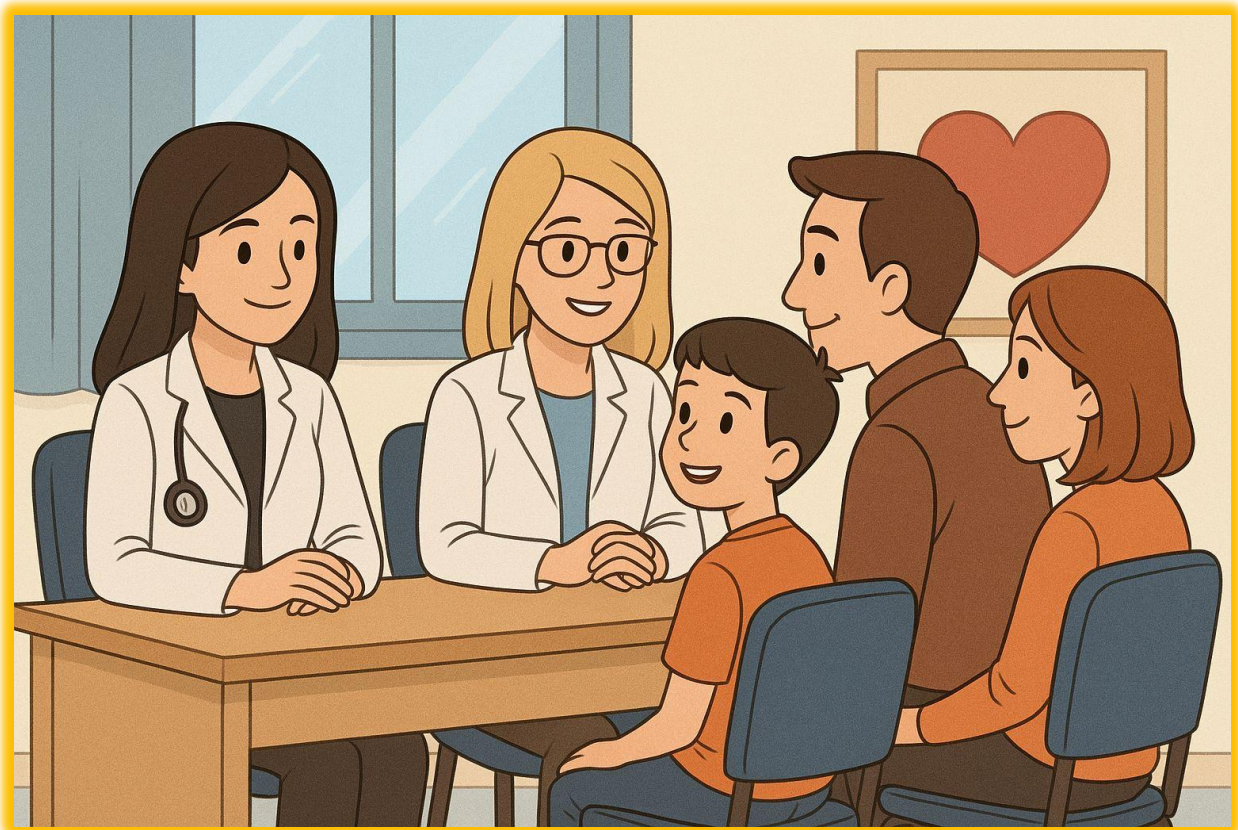


REGIONE DEL VENETO

**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

**Prof. BARBARA BAUCE
UOC Cardiologia AOUP**

Ambulatorio delle Cardiopatie aritmiche eredo-familiari



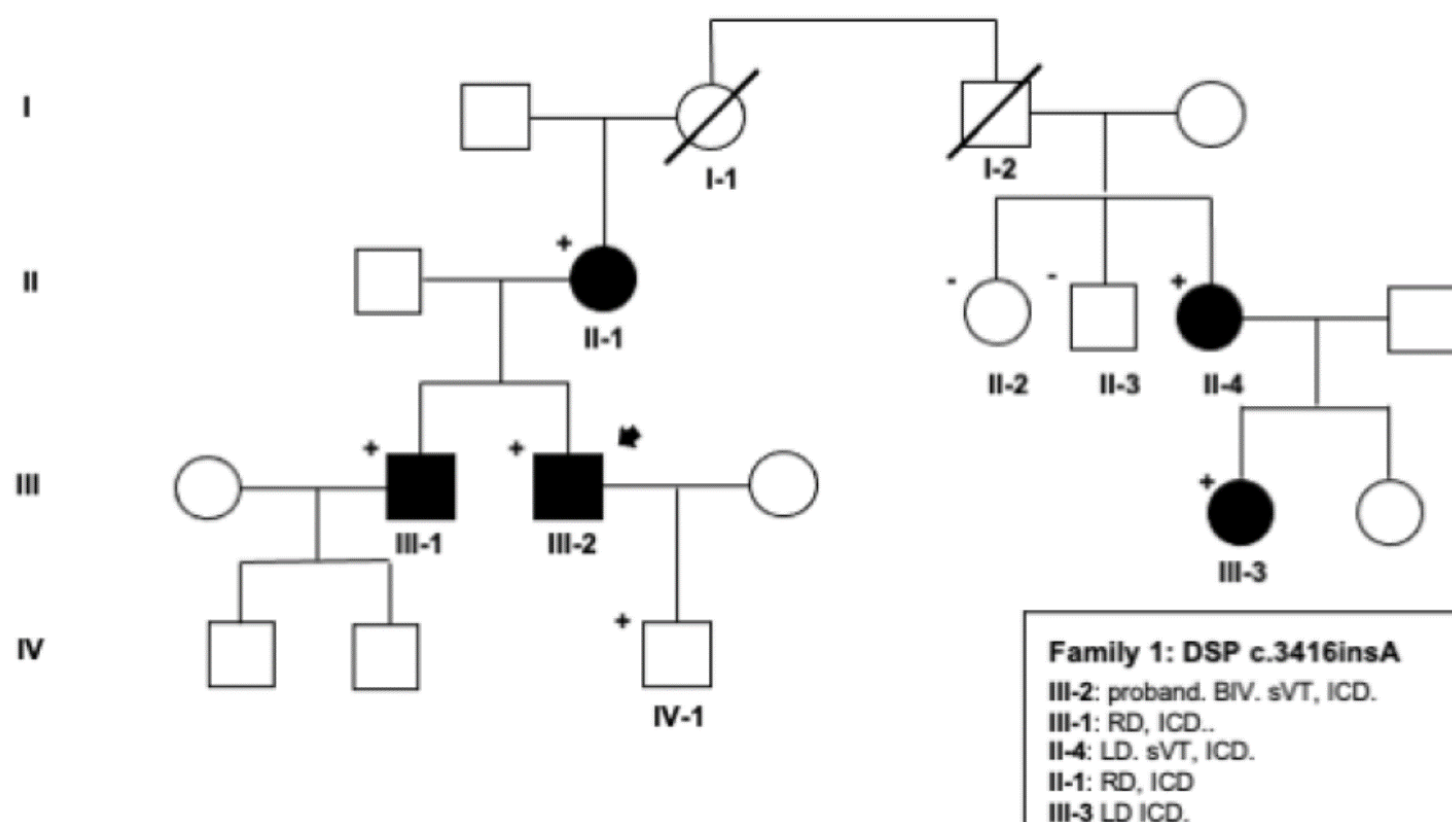
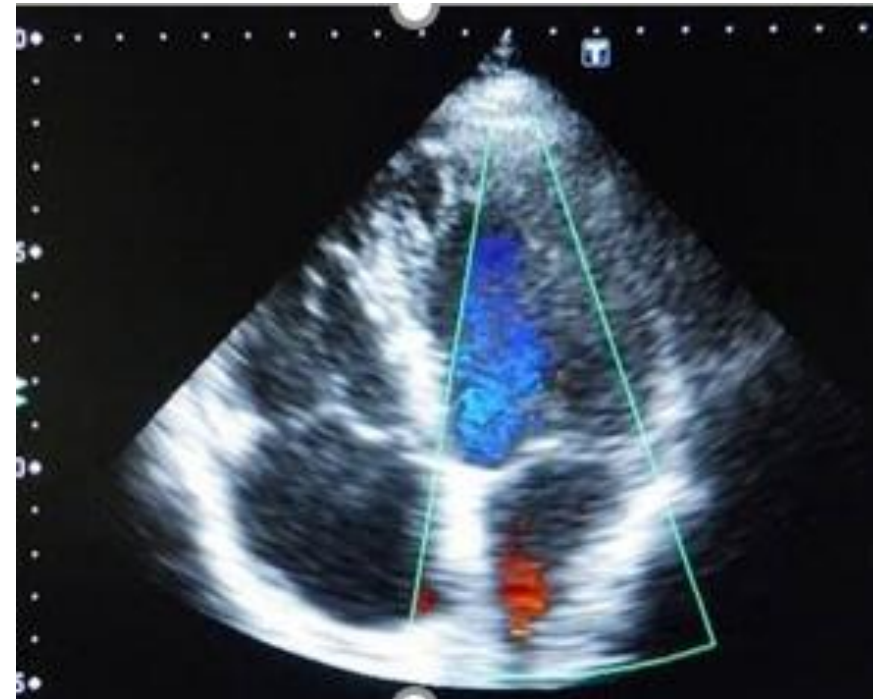
- Pazienti sintomatici per aritmie
- Familiari di pazienti con cardiopatia o morte improvvisa
- Pazienti con sospetta cardiopatia

Età alla diagnosi di cardiomiopatia : 34 ± 15 anni

Pazienti inviati da:

- Reparti Ospedalieri di Cardiologia
- Ambulatori di Cardiologia del territorio
- Medicine dello Sport
- MMG/Pediatri di base

Valutazione paziente con cardiopatia aritmica o familiarità per cardiopatia / morte improvvisa



- Raccolta storia paziente e famiglia
- Valutazione clinica: diagnosi?
- Costruzione di alberi genealogici
- Prelievo per indagine genetica
- Terapia medica o indicazione a device
- ***Presa in carico del paziente e famiglia***

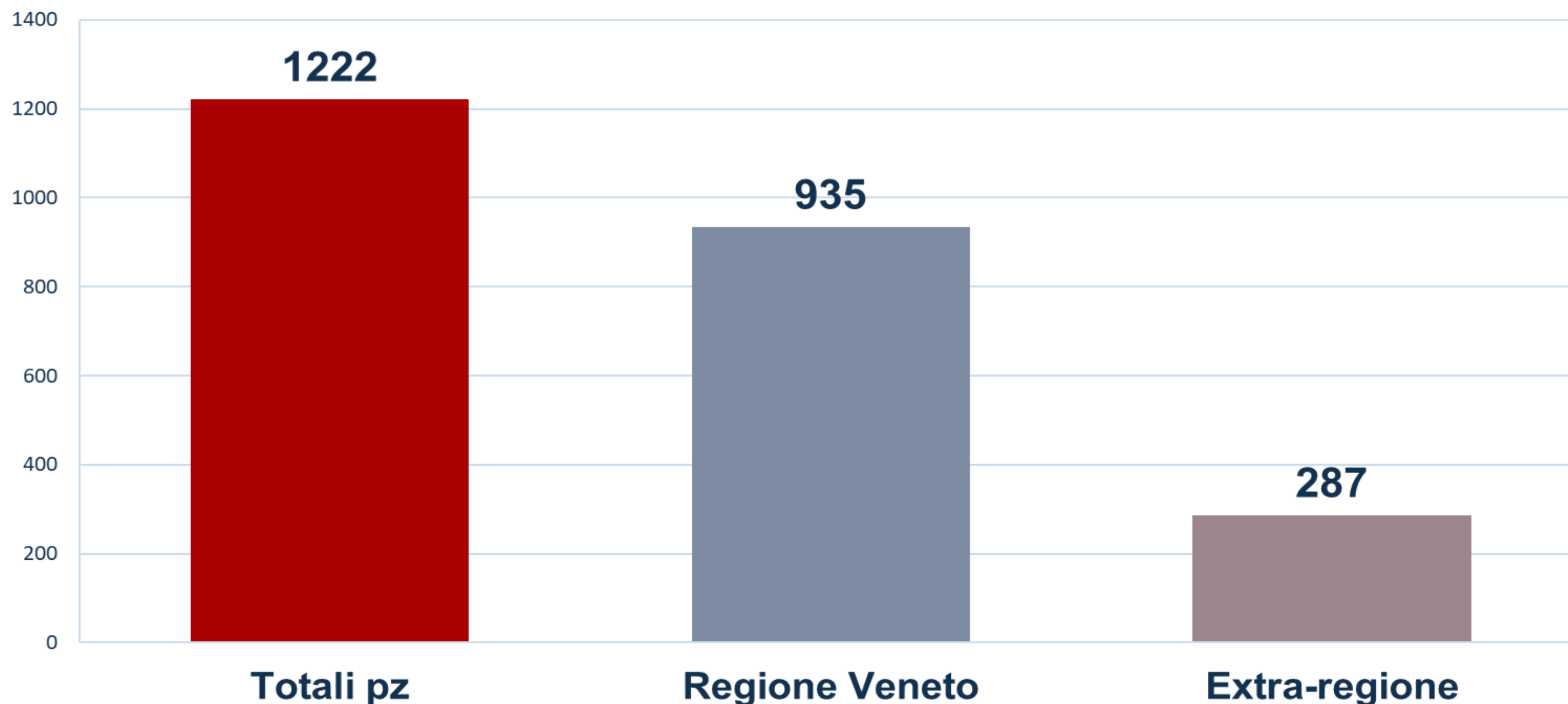


Associazione delle
famiglie



Pazienti con Cardiomiopatia Aritmogena o Dilatativa in carico all'ambulatorio

Periodo 2022-2024



Gestione dei pazienti con Cardiomiopatia Aritmogena e Dilatativa

- Pazienti giovani
- Ruolo dell'attività sportiva/ prescrizione dell'esercizio
- Scelta della tipologia di lavoro
- Gravidanza



- Non esistono terapie specifiche
- Terapia antiaritmica (farmaci, device, ablazione)
- Terapia anti-scompenso
- Terapia genica attualmente in fase 1



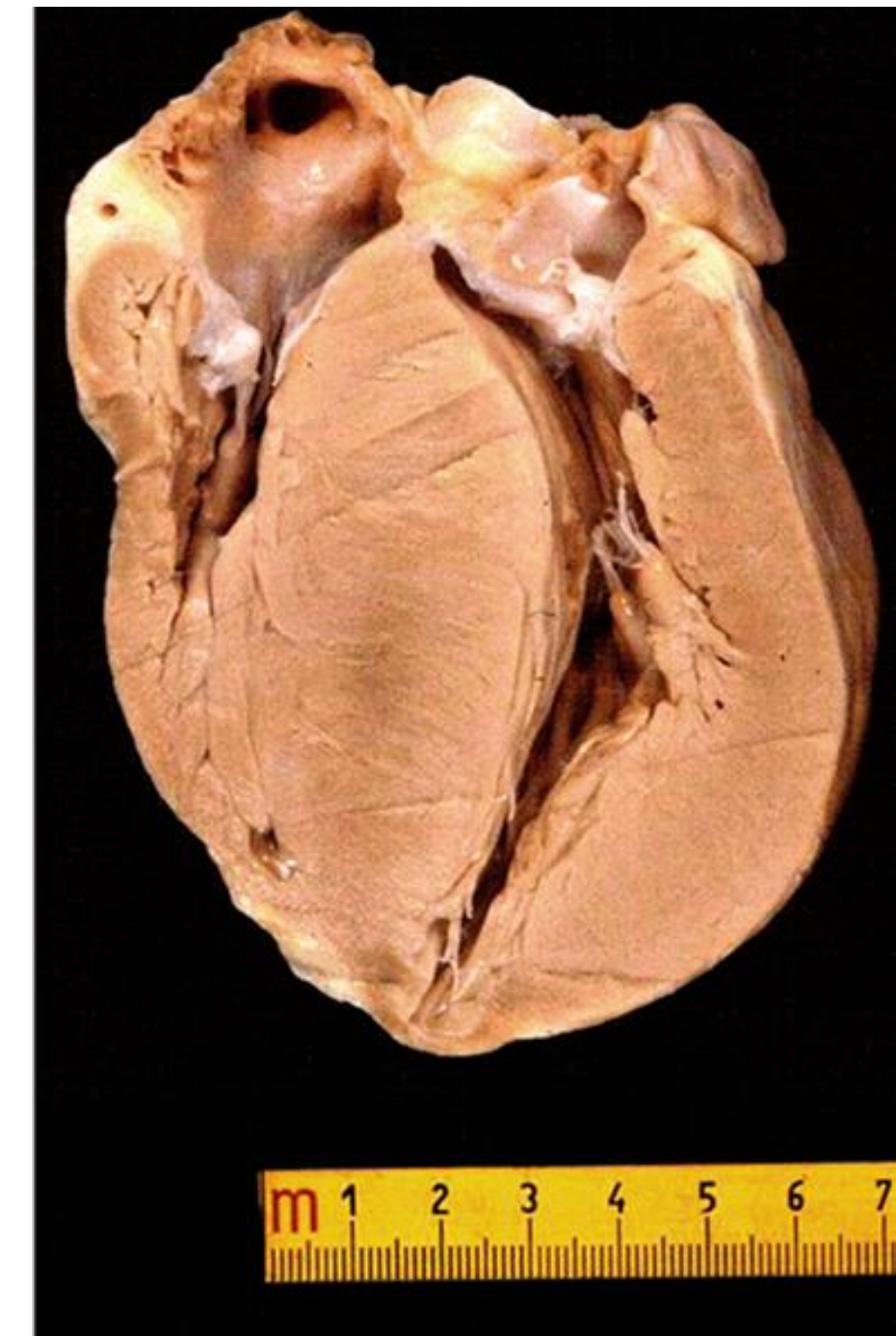
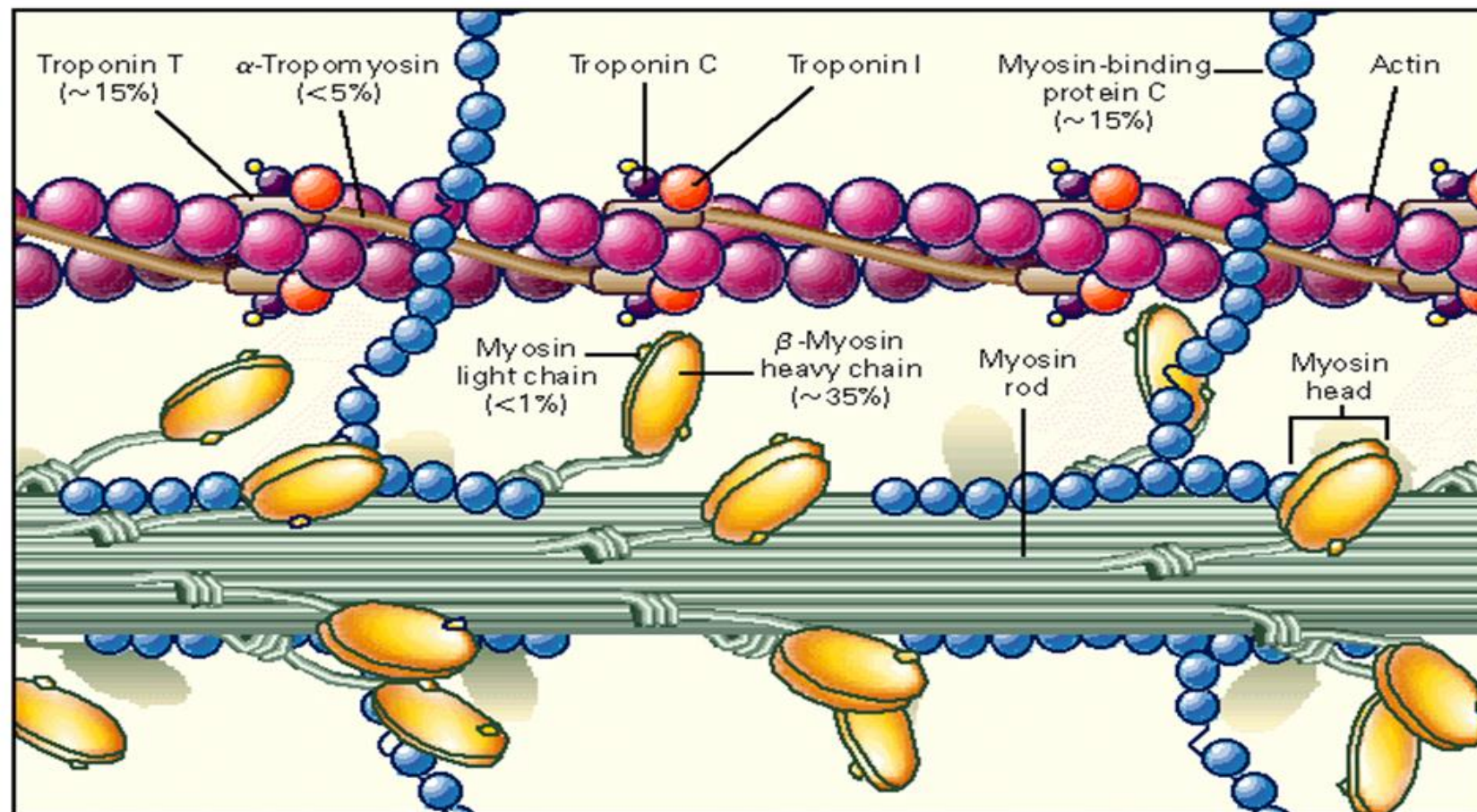
REGIONE DEL VENETO

**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

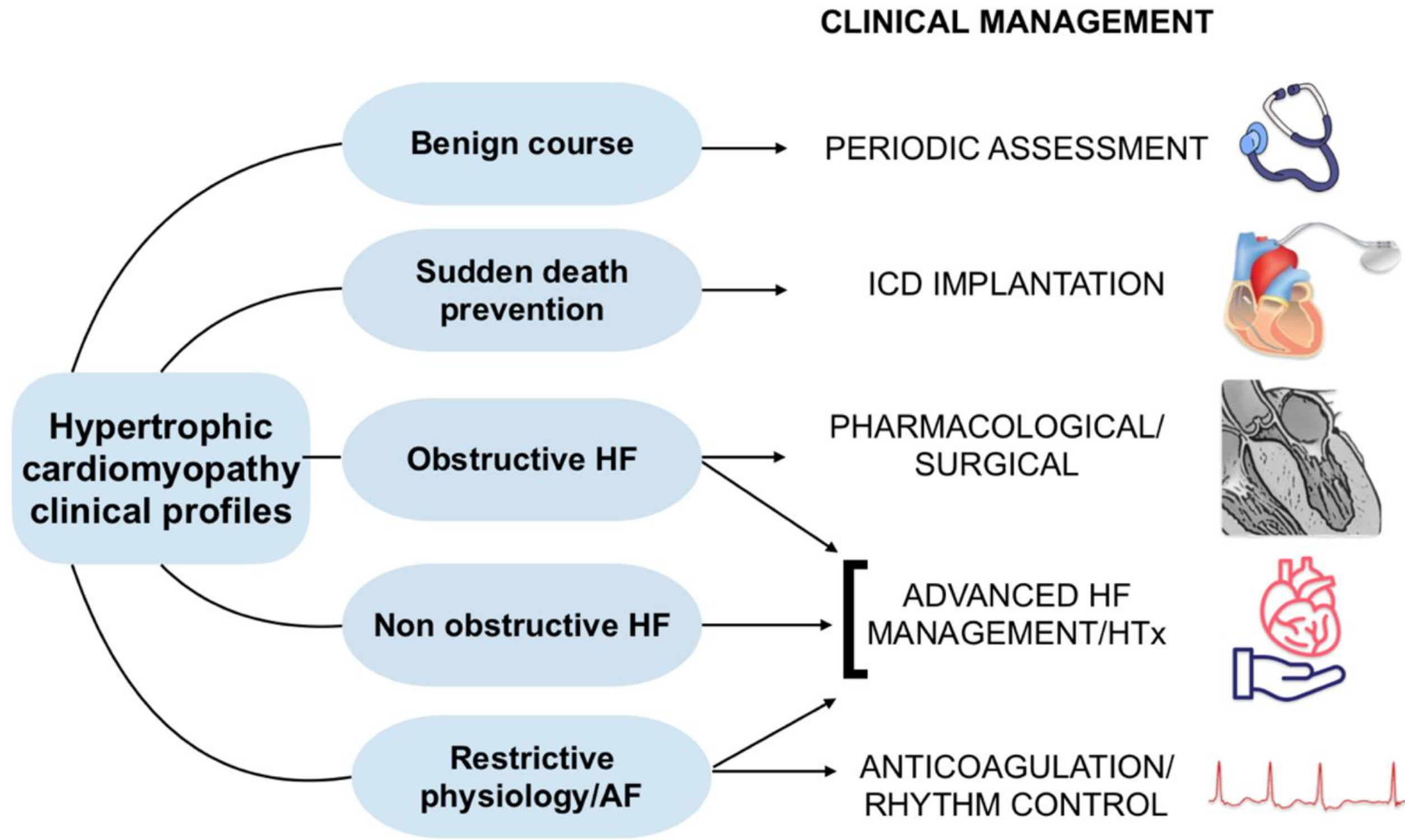
**Dott. CHIARA CALORE
UOC Cardiologia AOUP**

CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA: CARATTERISTICHE

- **Prevalenza 1:500** nella popolazione generale
- **Ipertrofia=ingrossamento** del muscolo cardiaco
- **Malattia genetica** (50% della prole eredita la mutazione)
- **Escluse** altre forme di ipertrofia
- **Decorso clinico variabile**



CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA: DECORSO



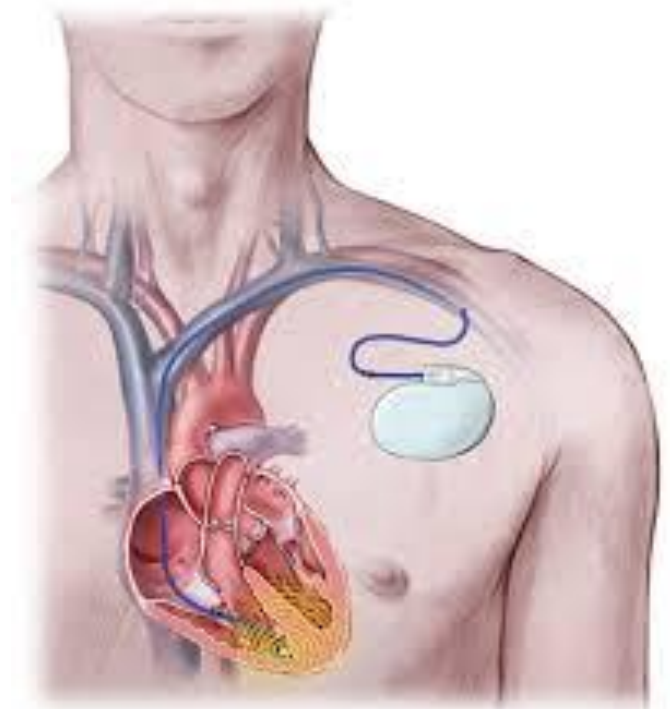
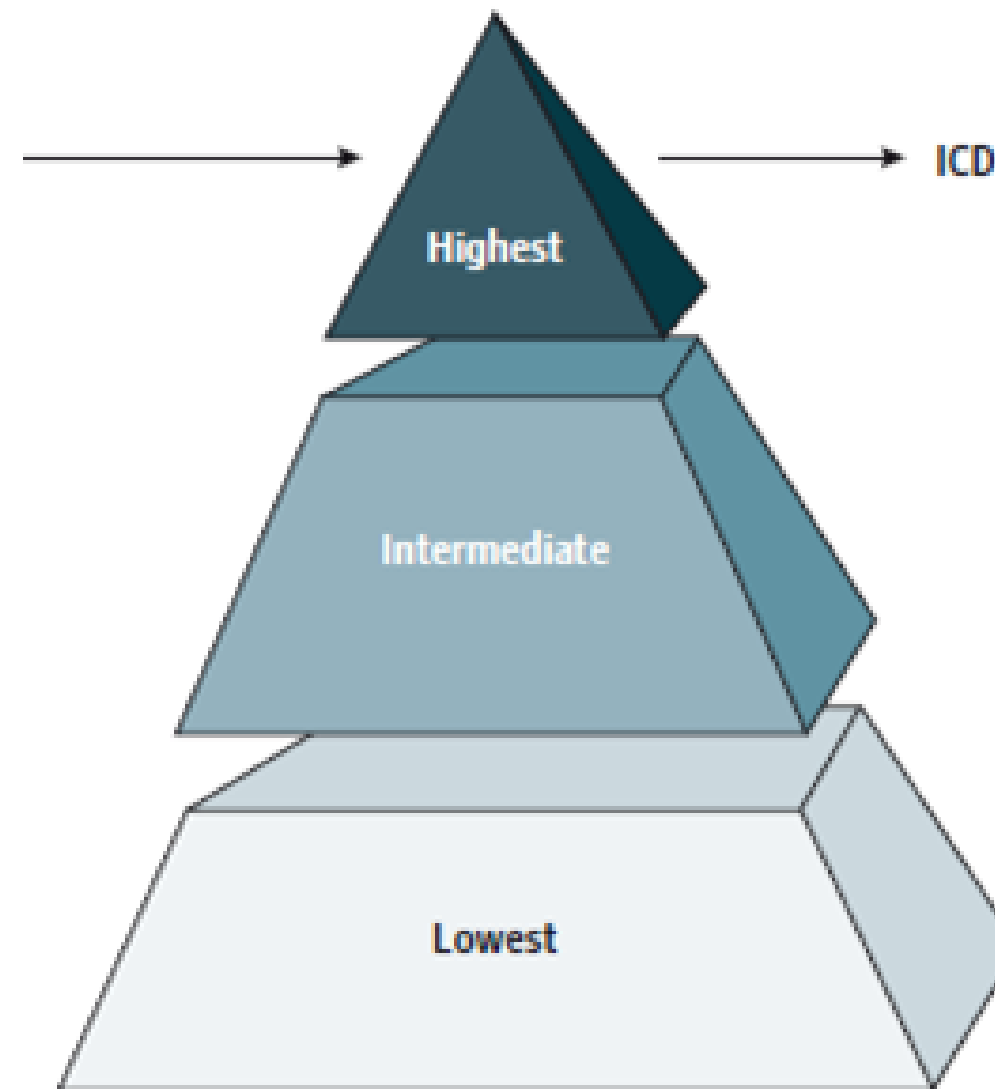
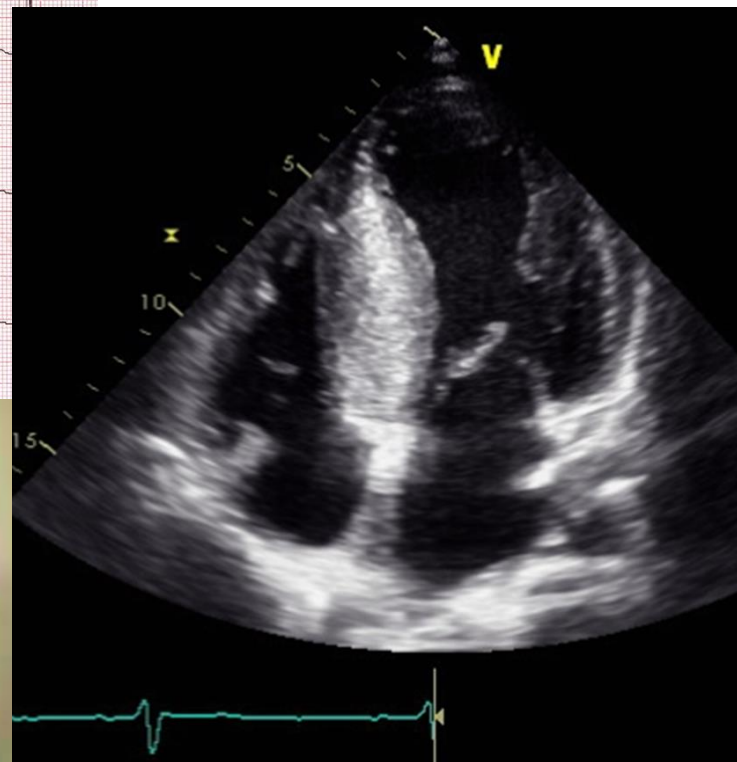
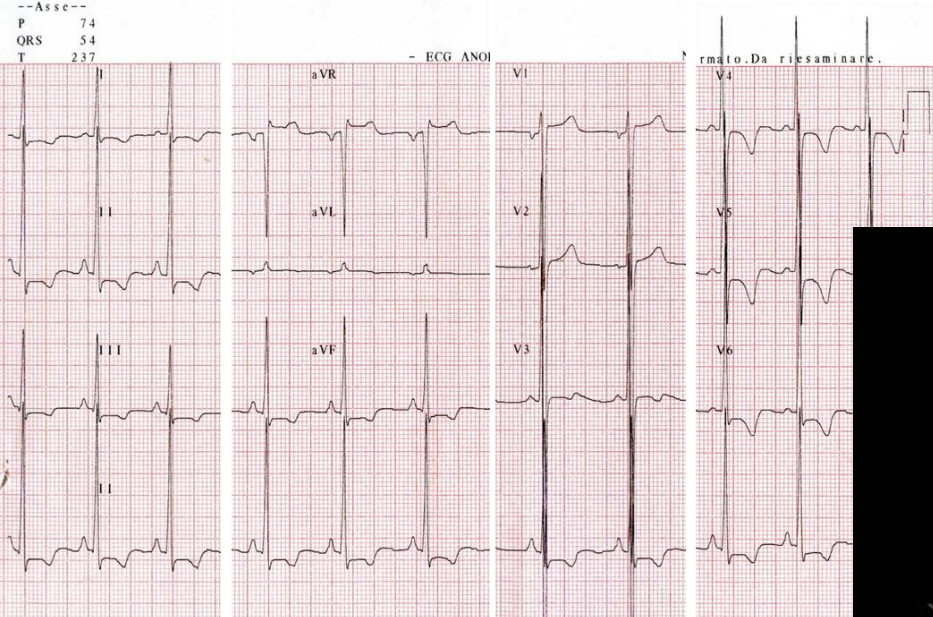
AMBULATORIO SPECIALISTICO PER LA CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA

- Numero crescente di pz: **556 pazienti nel 2025** (aumento del 20% rispetto all'anno precedente)
- ***Referral***: reparti ospedalieri (PS, cardiologia, med interna, neurologia), cardiologie territoriali, medicine sport, MMG, pediatri, genetica
- **45% da fuori AULSS6**
- **5% da fuori regione**
- **Età 14-85 anni, media 51 anni**
- **66% maschi**



ATTIVITA' DELL'AMBULATORIO

- Esami diagnostici (ECG-ecocolorDoppler-Holter-RM)
- Stratificazione del rischio aritmico
- Terapia



CONCLUSIONI

- Ambulatorio dedicato (diagnosi, terapia, *counseling*)
- Presa in carico paziente e familiari
- Scelta personalizzata e condivisa del percorso terapeutico
- Collaborazione con altri specialisti e con le associazioni dei pazienti



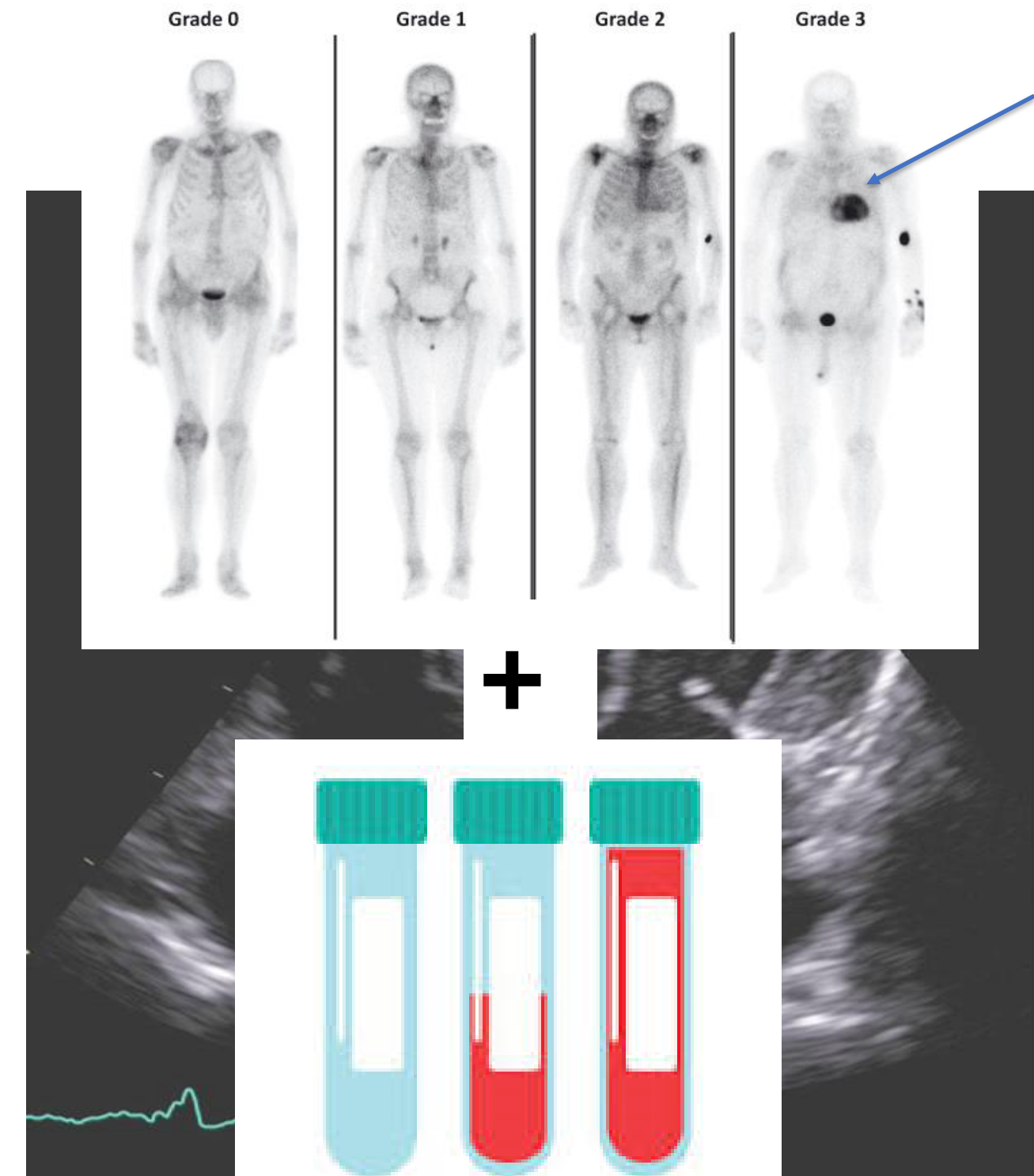
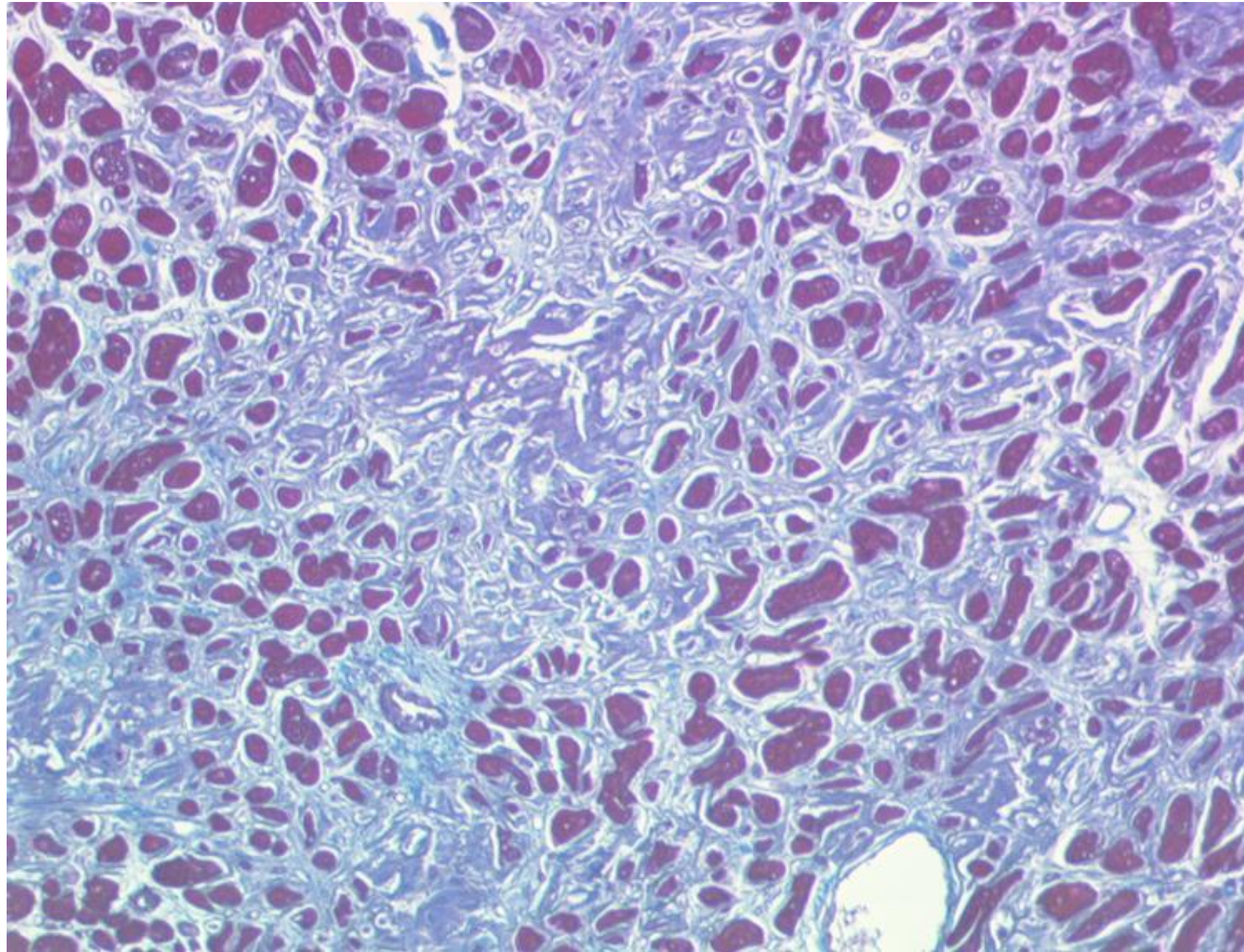


REGIONE DEL VENETO

**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

**Prof. ALBERTO CIPRIANI
UOC Cardiologia AOUP**

Innovazione diagnostica



Neuropathy

ATTRv

Apollo: Patisiran

NeuroTTR: Inotersen

Both Start

FDA approval

Patisiran & Inotersen

Helios: Vutrisiran

NeuroTTRansform: Eplontersen

Both Start

FDA approval

Vutrisiran

FDA approval

Eplontersen

2013

2018

2019

2020

2022

2023

2024

2025-6

Tafamidis
ATTR-ACT
Start

Completed
ATTR-ACT

FDA approval
of Tafamidis

Acoramidis
ATTRibute-CM
Start

1. Apollo B: Patisiran
2. Helios B: Vutisrian
3. CardioTTRansform:
Eplontersen start

Apollo B Results

Acoramidis
ATTRibute-CM
Results

NTLA-2001 (CRISPR)

Monoclonal Ab

1. ALXN2220 (NI006)
2. NN6019
3. AT-02

Helios B
Results

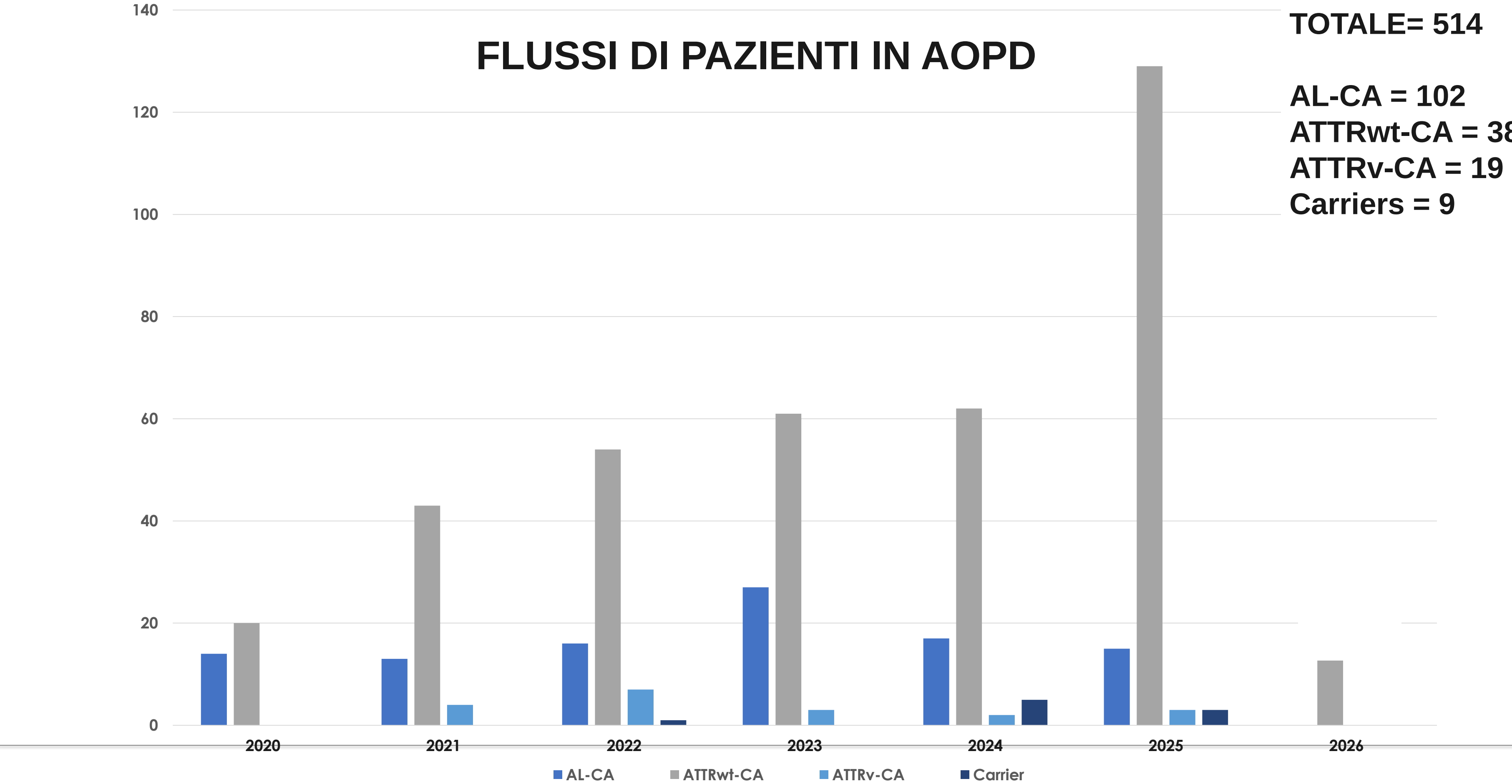
C-TTRansform
Results

Cardiomyopathy

FLUSSI DI PAZIENTI IN AOPD

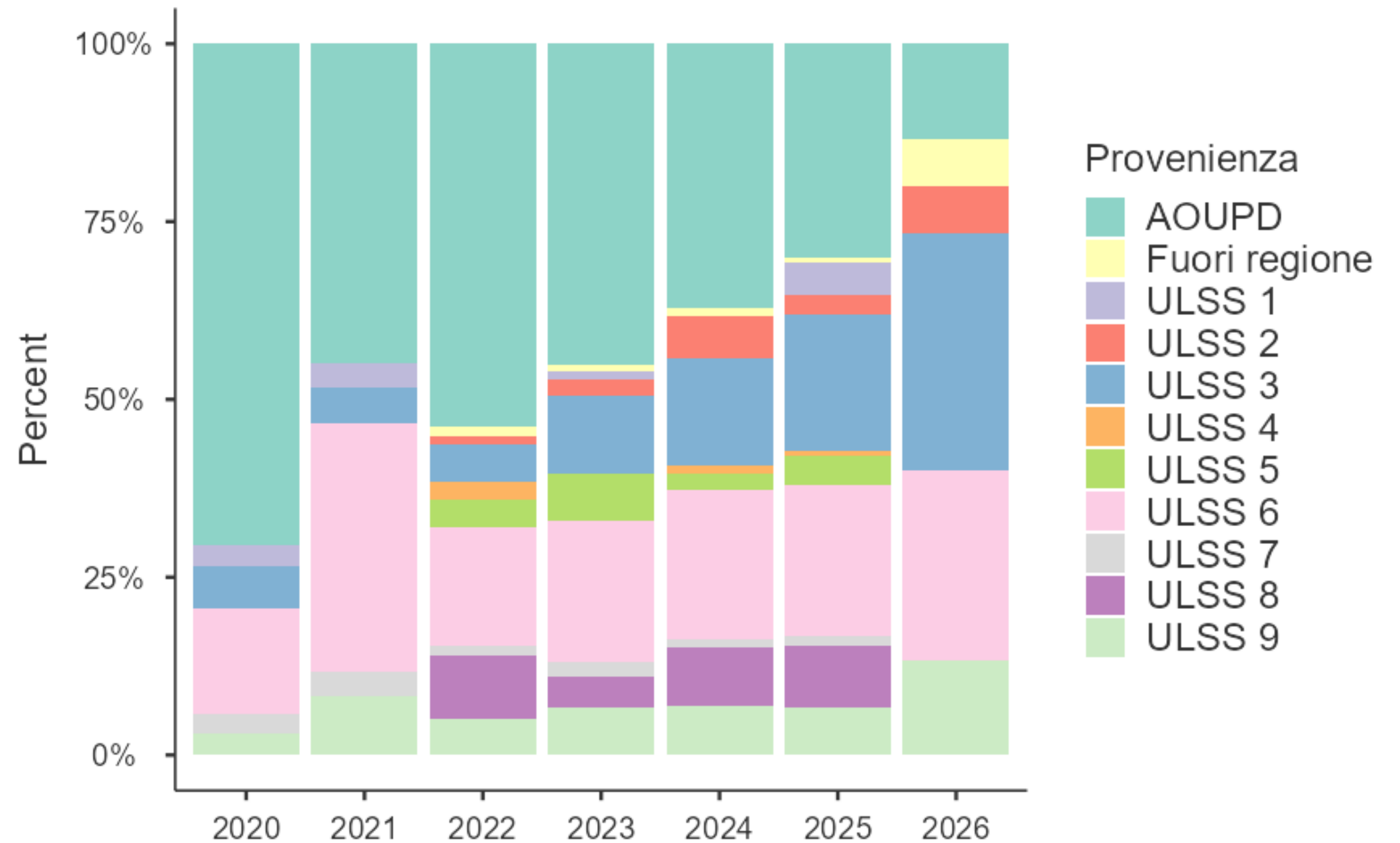
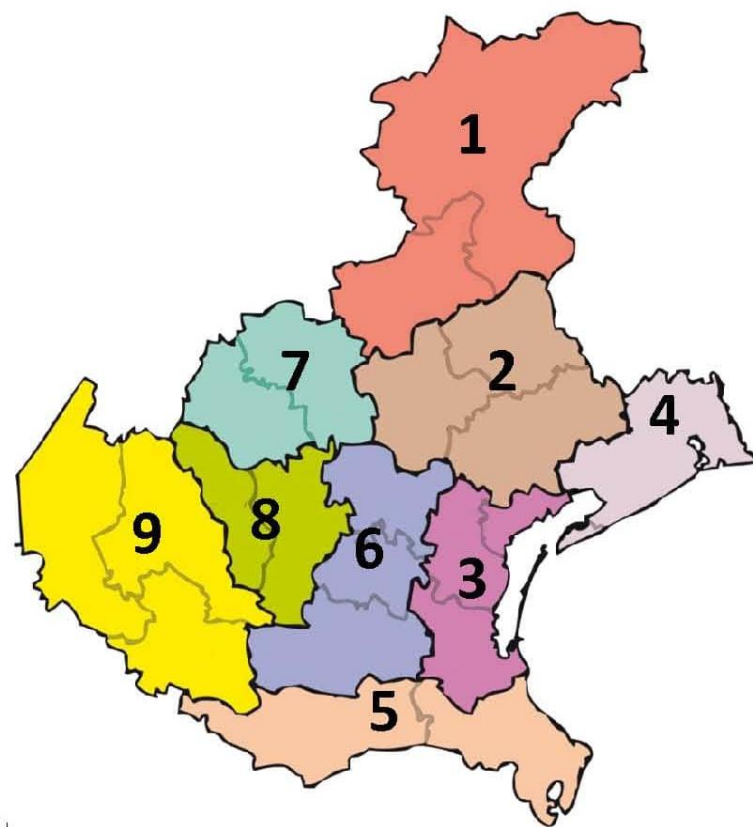
TOTALE= 514

AL-CA = 102
ATTRwt-CA = 384
ATTRv-CA = 19
Carriers = 9



Referral

AOPD HUB REGIONALE



UOC CARDIOLOGIA

UOC NEUROLOGIA

UOC EMATOLOGIA

UOC NEFROLOGIA

UOC GASTROENTEROLOGIA

UOC GERIATRIA

UOC DIREZIONE SANITARIA

UOC PATOLOGIA CARDIOVASCOLARE

UOC MEDICINA NUCLEARE

UOC RADIOLOGIA

UOC GENETICA

UOC OCULISTICA

UOC MEDICINA DI LABORATORIO

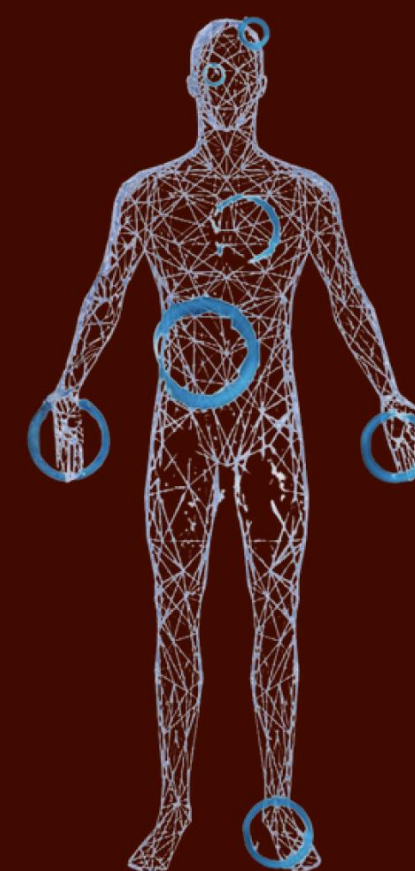
UOC FARMACIA

UOSD PROGETTI E RICERCA CLINICA

21 APRILE E 13 OTTOBRE 2026

FSC GRUPPO DI MIGLIORAMENTO

Percorso diagnostico-terapeutico e di miglioramento
organizzativo per la presa in carico dei pazienti
con amiloidosi da transtiretina (ATTR)



Responsabili Scientifici

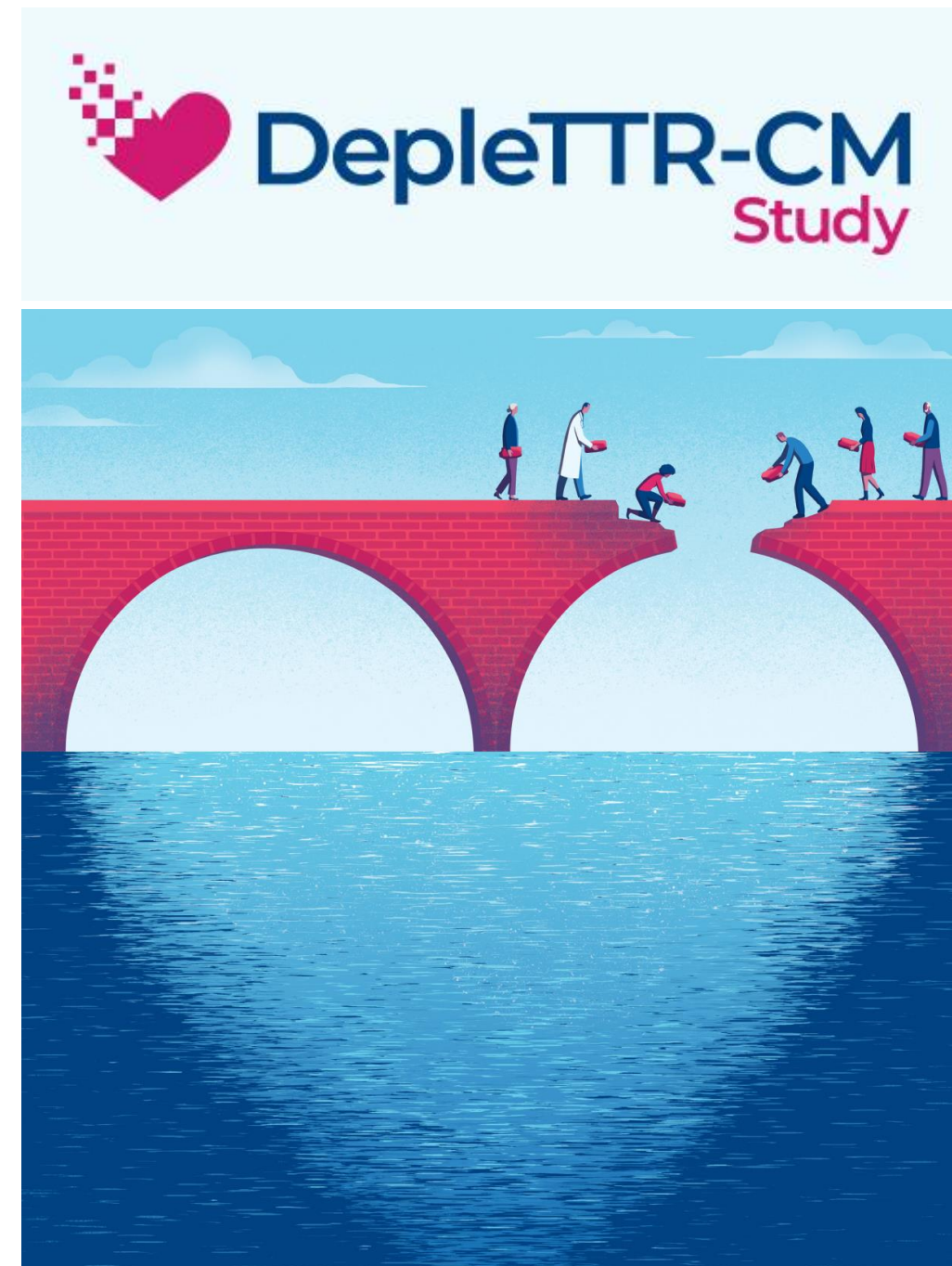
Prof.ssa Chiara Biani, Prof. Alberto Cipriani

Azienda Ospedale Università di Padova
Aula Castellino - Palazzina ambulatori Policlinico - piano terra
Via Giustiniani 2 - Padova

AOPD attiva in numerose sperimentazioni su farmaco



Silenziatore RNA (1/mese)



Anticorpo monoclonale



Silenziatore RNA (1/6mesi)

AOPD capofila in ricerche scientifiche multicentriche pubblicate in riviste internazionali ad elevato impatto

ORIGINAL RESEARCH

Low QRS Voltages in Cardiac Amyloidosis

Clinical Correlates and Prognostic Value

Alberto Cipriani, MD,^{a,*} Laura De Michieli, MD,^{a,*} Aldostefano Porcari, MD, FISC,^b Luca Licchelli, MD,^a Giulio Sinigiani, MD,^a Giacomo Tini, MD,^c Mattia Zampieri, MD,^d Eugenio Sessarego, MD,^e Alessia Argirò, MD,^d Carlo Fumagalli, MD,^d Monica De Gaspari, MD,^a Roberto Licordari, MD,^f Domitilla Russo, MD,^c Gianluca Di Bella, MD,^f Federico Perfetto, MD,^{d,g} Camillo Autore, MD,^c Beatrice Musumeci, MD,^c Marco Canepa, MD,^{e,h} Marco Merlo, MD,^b Gianfranco Sinagra, MD, FESC,^b Dario Gregori, MD,^a Sabino Iliceto, MD,^a Martina Perazzolo Marra, MD, PhD,^a Francesco Cappelli, MD,^{d,g,†} Claudio Rapezzi, MD^{i,j,†}

Circulation: Heart Failure

ORIGINAL ARTICLE



High-Sensitivity Cardiac Troponin I for Risk Stratification in Wild-Type Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy

Laura De Michieli¹, MD, PhD; Giulio Sinigiani, MD; Gianluigi Guida², MD; Giulia Satrio³, MD; Giuseppe Sena⁴, MD; Teresa Maria Capovilla⁵, MD; Anna Cantone⁶, MD; Alessandro Cianca, MD; Alessandro Lupi, MD; Aldostefano Porcari⁷, MD, PhD; Giacomo Tini⁸, MD, PhD; Giuseppe Vergaro⁹, MD, PhD; Francesco Cappelli¹⁰, MD, PhD; Riccardo Albertini, MD, PhD; Matteo Bianco¹¹, MD; Roberta Mussinelli¹², MD, PhD; Matteo Serenelli, MD; Beatrice Musumeci¹³, MD; Stefano Perlini¹⁴, MD, PhD; Marco Merlo¹⁵, MD; Simone Longhi¹⁶, MD, PhD; Gianfranco Sinagra¹⁷, MD; Martina Perazzolo Marra¹⁸, MD, PhD; Sabino Iliceto¹⁹, MD, PhD; Allan S. Jaffe²⁰, MD; Giovanni Palladini²¹, MD, PhD; Alberto Cipriani²², MD; Paolo Milani²³, MD, PhD

JACC: HEART FAILURE

© 2025 THE AUTHORS. PUBLISHED BY ELSEVIER ON BEHALF OF THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY FOUNDATION. THIS IS AN OPEN ACCESS ARTICLE UNDER THE CC BY LICENSE (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

VOL. 13, NO. 8, 2025

BRIEF REPORT

Outcome and Disease Progression in NYHA Functional Class I and II Patients With Wild-Type Transthyretin Cardiomyopathy Treated With Tafamidis



Giulio Sinigiani, MD,^a Giuseppe Damiano Sanna, MD, PhD,^{b,c,d} Alberto Aimo, MD, PhD,^e Aldostefano Porcari, MD,^{f,g} Giacomo Bonacchi, MD,^h Laura De Michieli, MD, PhD,^{a,i} Paolo Milani, MD, PhD,^{b,c} Giuseppe Vergaro, MD, PhD,^e Giacomo Tini, MD, PhD,^j Marco Baldan, MD,^{a,k} Paola Martire, MD,^k Alberto Beghini, MD,^l Daniela Tomasoni, MD,^l Giuseppe Palmiero, MD,^m Paolo Ossola, MD,^{n,o} Francesco Musca, MD,^o Mattia Zampieri, MD, PhD,^h Gabriele Guidi Colombi, MD,^p Matteo Serenelli, MD, PhD,^p Roberto Cemin, MD,^q Manuela Iseppi, MD,^r Michele Moretti, MD,^r Elisa Giacomini, MD,^s Francesco Negri, MD,^t Mauro Driussi, MD,^t Mario Nuvolone, MD, PhD,^{b,c} Margherita Zanoletti, MD,^u Matteo Bianco, MD,^v Alessandra Chinaglia, MD,^v Denise Faro, MD,^w Irene Ruotolo, MD,^x Simone Longhi, MD, PhD,^x Ines Paola Monte, MD,^w Giulia Lorenzoni, PhD,^y Dario Gregori, PhD,^y Massimo Imazio, MD, PhD,^t Marco Canepa, MD, PhD,^{u,z} Fabrizio Ricci, MD, PhD,^{aa} Marco Merlo, MD,^{f,g} Martina Perazzolo Marra, MD, PhD,^{a,i} Giuseppe Limongelli, MD, PhD,^m Beatrice Musumeci, MD,^j Stefano Perlini, MD, PhD,^{b,bb} Francesco Cappelli, MD, PhD,^h Marco Metra, MD,^l Domenico Corrado, MD, PhD,^{a,i} Gianfranco Sinagra, MD,^{f,g} Michele Emdin, MD,^e Giovanni Palladini, MD, PhD,^{b,c} Alberto Cipriani, MD^{a,i}

AOPD attiva in numerose campagne educazionali per il territorio per favorire la diagnosi precoce



Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive



REGIONE DEL VENETO

**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

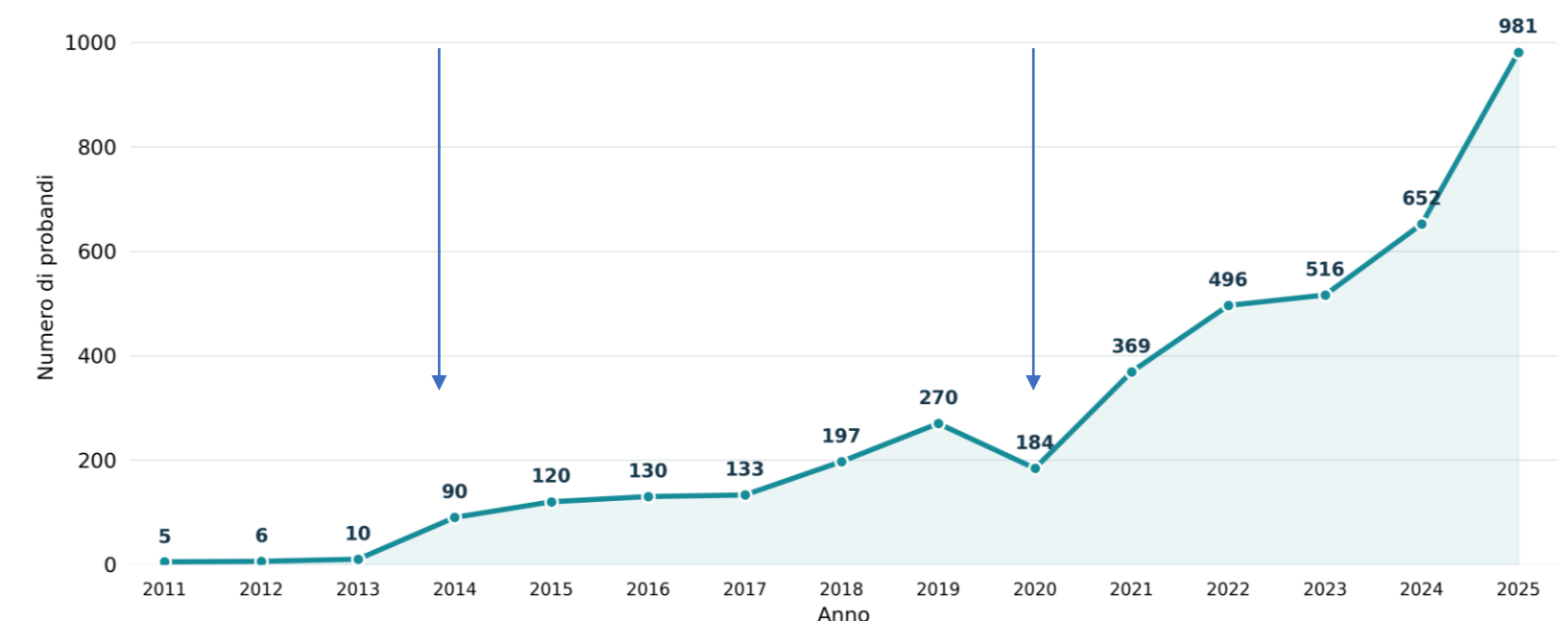
Prof. KALLIOPI PILICHOU
UOC Patologia Cardiovascolare AOUP

Il laboratorio di Genetica Cardiovascolare

Dal 2011 nell'UOC di Patologia Cardiovascolare, Università di Padova. **ISO 9001 dal 2014 • accreditamento EQA dal 2019**

- **Diagnosi genetica**
Cardiomiopatie, aritmie, morte improvvisa: la diagnosi nasce dall'interpretazione del dato genetico.
- **Counseling genetico**
Spiegare perché il test è stato fatto, che cosa dice e che cosa non dice, quali implicazioni ha per la persona e per la famiglia. Accompagnare nel percorso di prevenzione, cura e terapia.
- **Studio della famiglia**
Test a cascata: individuare chi è a rischio e, soprattutto, escludere chi non lo è.
- **Autopsia molecolare**
...spesso l'unico modo per proteggere chi resta.

Non è un test di routine: richiede genetica e cardiologia insieme, in un gruppo multidisciplinare con il clinico accanto al laboratorio.



Probandi analizzati per anno: da 5 nel 2011 a 981 nel 2025. Oltre 4.100 famiglie in quindici anni.

A CHI CI RIVOLGIAMO

Pazienti con sospetta malattia cardiaca genetica, i loro familiari, le famiglie colpite da morte improvvisa giovanile. Si accede tramite il cardiologo.

Per informazioni: kalliopi.pilichou@unipd.it

766 richieste in otto mesi

766

RICHIESTE

96

AL MESE

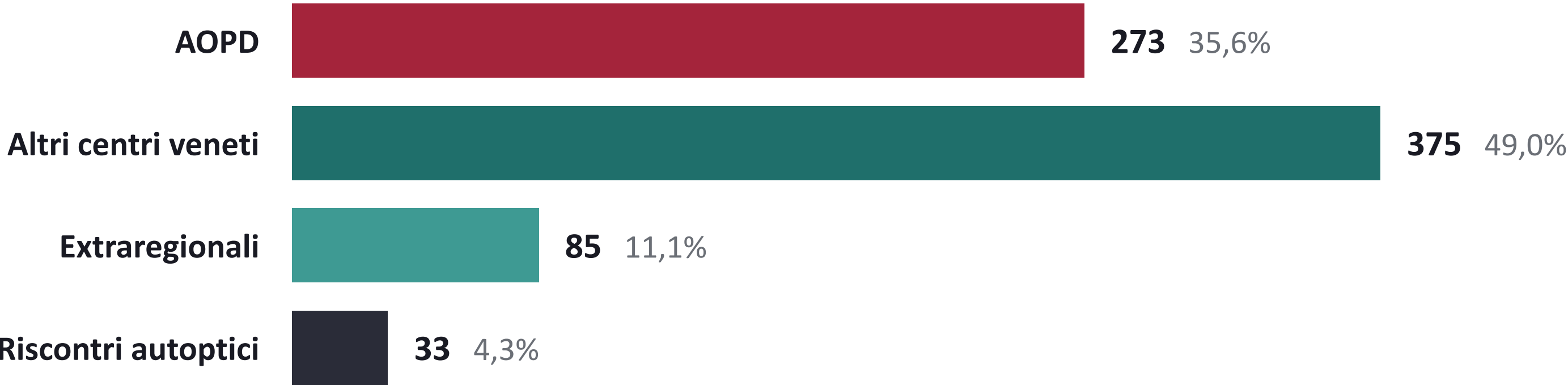
28

SEDI INVIAN TI

33

AUTOPSIE

Proiezione a fine anno: circa 1.150 richieste — e ogni richiesta è un caso indice: 1.150 famiglie nuove.



Un hub per il Veneto e per buona parte dell'Italia: 493 richieste su 766 nascono fuori dall'azienda. Una famiglia veneta non deve spostarsi per avere questa risposta — ma i dati restano divisi tra le sedi che le hanno inviate.

Il test genetico non è un test di routine

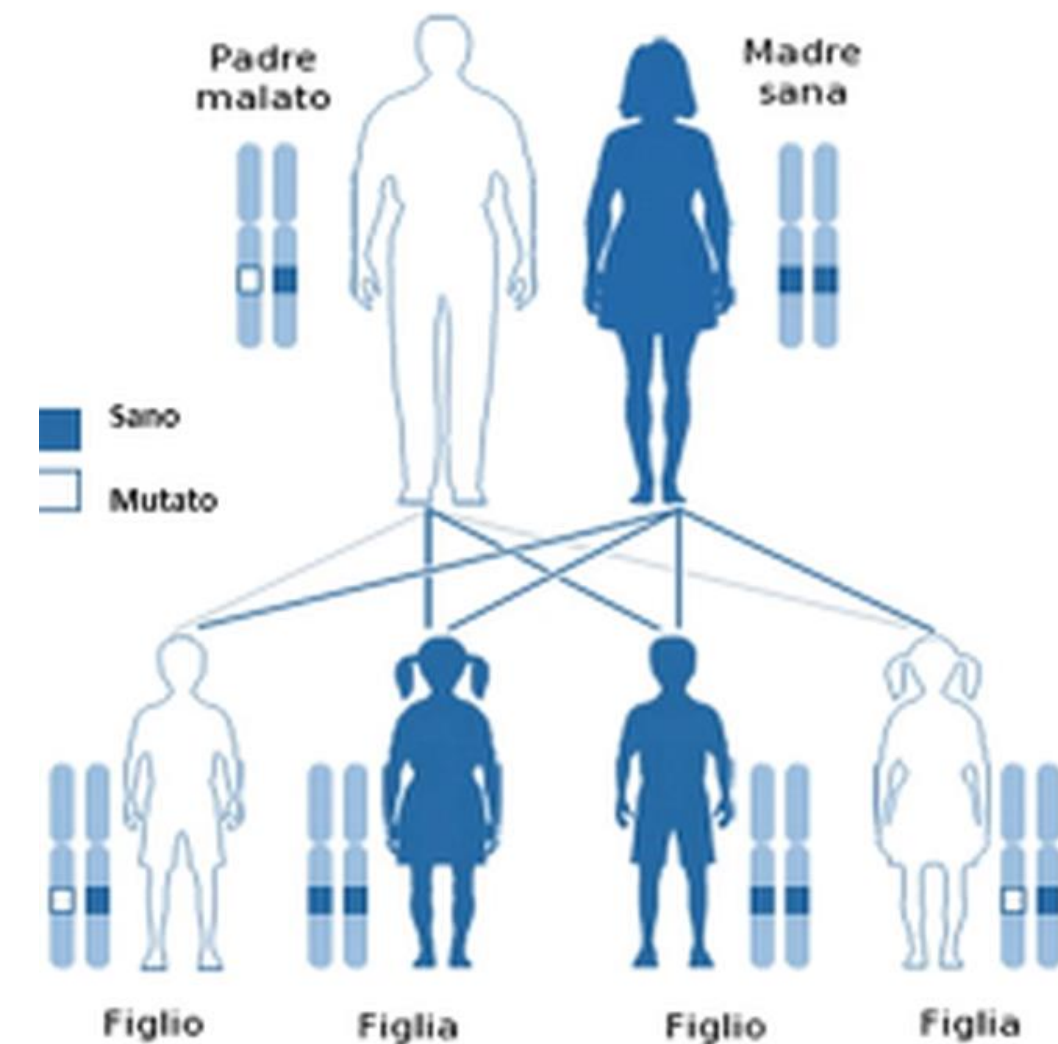
Un emocromo restituisce un numero, con un valore di riferimento stampato accanto.

Una variante genetica non ha alcun valore di riferimento: la macchina dice quale lettera è cambiata, non che cosa significa.

È un esame dinamico: la sua interpretazione dipende da tre cose

- **La storia clinica del paziente**
Che cosa ha, come si è presentato, che cosa mostrano ECG ed ecocardiogramma.
- **La storia della famiglia**
Chi altro si è ammalato, chi è sano, chi è morto improvvisamente e a che età.
- **La letteratura scientifica**
Cambia di continuo: servono persone formate e aggiornate ogni giorno.

Ma le famiglie sono divise tra sedi ospedaliere diverse: se i rami non si ricongiungono, le prove non si sommano.



Lo studio della segregazione: la variante è una prova se viaggia insieme alla malattia dentro la famiglia. Una famiglia non dice nulla; dodici sono una prova; quindici parenti studiati, una certezza.

Il referto genetico si evolve



Il registro unico regionale si trova a Padova

Sommare le prove, riconoscere le varianti del nostro territorio, correggere le diagnosi datate: è così che un referto continua a proteggere una famiglia negli anni. Individuando chi è a rischio prima che il cuore lo manifesti — e restituendo una vita normale a chi non lo è.

Consolidare quello che già esiste, evitare i doppioni

I dati ci sono già. Mettere in rete quelli che produciamo ogni giorno significa ricongiungere i rami di una stessa famiglia, non rifare due volte la stessa indagine, e poter rileggere un referto quando la scienza cambia. Così si individua chi è a rischio prima che il cuore lo manifesti — e si restituisce una vita normale a chi non lo è.



REGIONE DEL VENETO

**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

**Prof. Domenico Corrado
Direttore UOC Cardiologia 1 AOUP**

Outline

- 1) Cardiomiopatie genetiche: di cosa si tratta?
- 2) Scoperta Padovana della Cardiomiopatia Aritmogena
- 3) Arresto cardiaco durante sport
- 4) Basi genetiche
- 5) La classificazione di Padova
- 6) Autopsia molecolare
- 7) Gli ambulatori della UOC di Cardiologia dedicati ai pazienti con cardiomiopatie
- 8) Padova centro di riferimento Regionale per la Genetica molecolare
- 9) Considerazioni conclusive

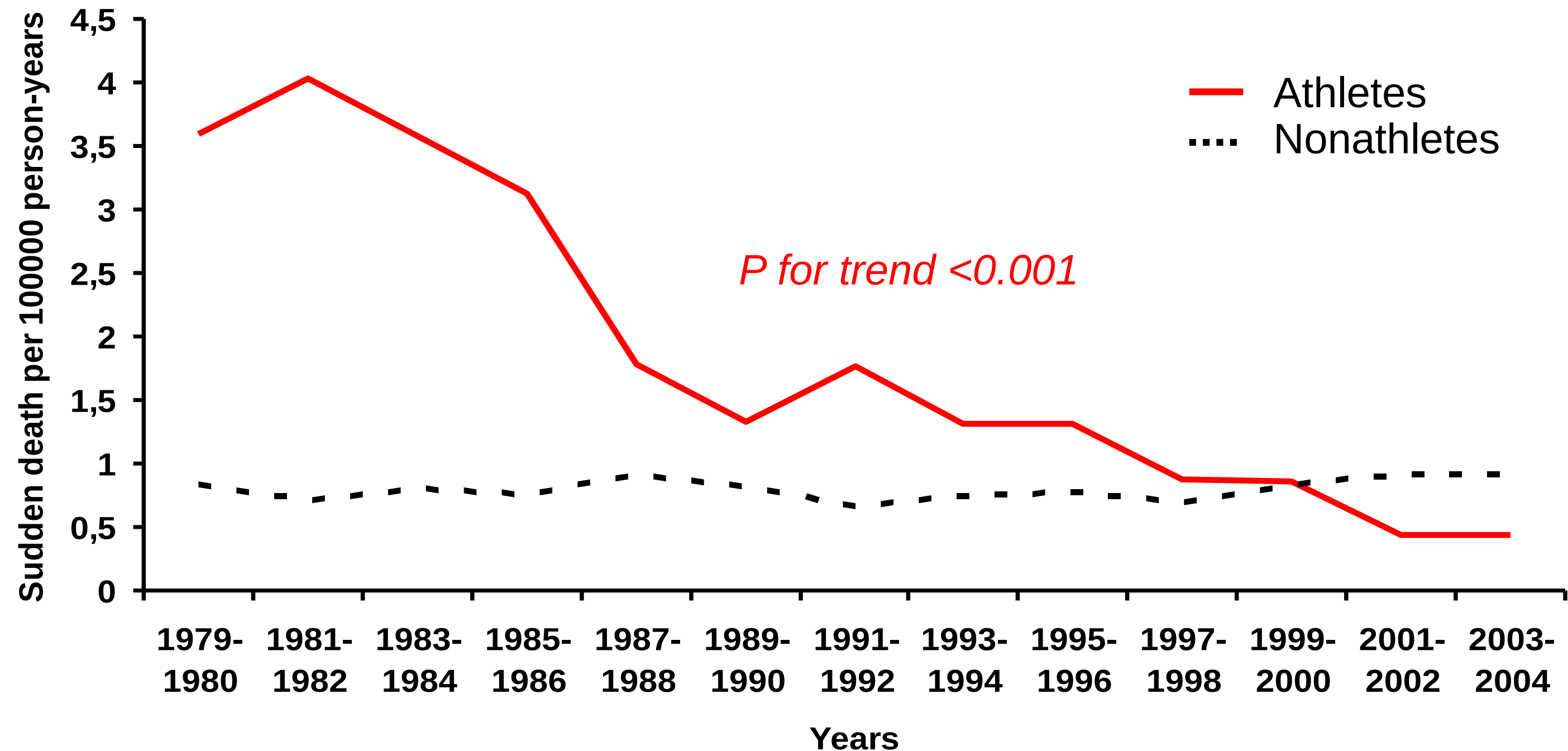


REGIONE DEL VENETO

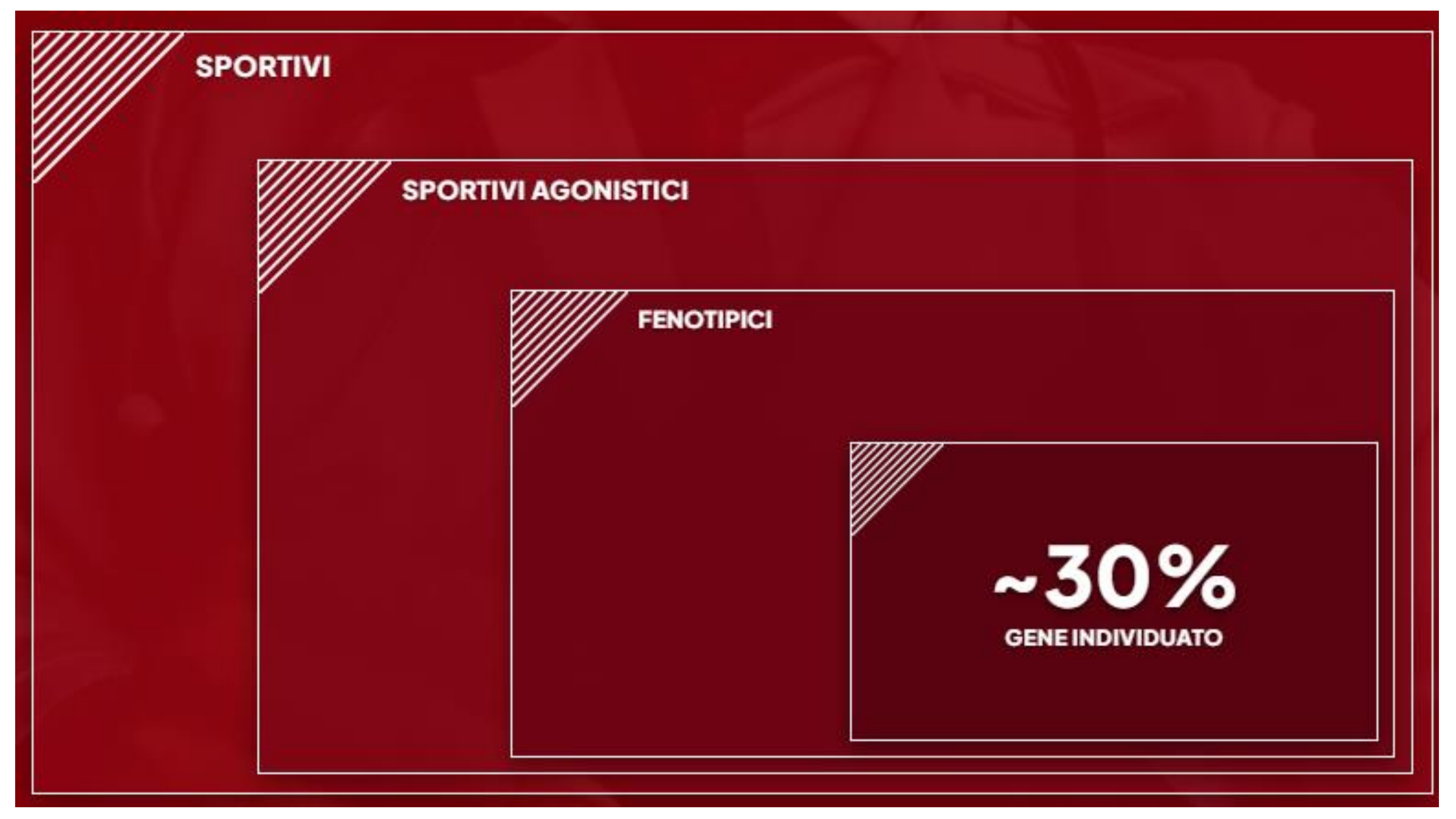
**Azienda
Ospedale
Università
Padova**

**Dott. Paolo Fortuna
Direttore Generale AOUP**

Annual Incidence Rates of Sudden Cardiovascular Death in Screened Competitive Athletes and Unscreened Nonathletes Aged 12 to 35 Years in the Veneto Region of Italy (1979-2004)



Corrado et al JAMA 2006;296:1593-1601



SPORTIVI

SPORTIVI AGONISTICI

FENOTIPICI

~30%
GENE INDIVIDUATO