

# Cardiac amyloidosis: diagnosis and treatment

## **Amiloidosi cardiaca: diagnosi e trattamento**

Giuseppe Palmiero 1; Francesca Dongiglio 1; Federica Verrillo 1;

Emanuele Monda 1, 2; Alessia Perna 1; Alessia La Marca 1; Martina Caiazza 1; Giuseppe Limongelli 1, 2

1 Unità di Malattie Genetiche e Rare Cardiovascolari, AORN Ospedali dei Colli ? Ospedale Monaldi, Napoli, Italia

2 Institute of Cardiovascular Sciences, University College of London and St. Bartholomew's Hospital, London, UK

## **Abstract**

Le amiloidosi sono malattie rare, sistemiche e progressive gravate da elevata morbilità e mortalità, specie in presenza di coinvolgimento cardiaco. Le principali amiloidosi cardiache sono rappresentate da quelle sostenute dalla produzione clonale di catene libere leggere delle immunoglobuline (forma AL) e quelle sostenute dalla produzione di transtiretina anomala per cause genetiche (forma ATTR variant) e non genetiche (forma ATTR wild-type). Le recenti evidenze hanno ridefinito l'epidemiologia del coinvolgimento cardiaco e la disponibilità di trattamenti specifici ha dato impulso alla ricerca di strategie che consentano diagnosi sempre più precoci. In questo articolo esploreremo la fisiopatologia della malattia, gli strumenti diagnostici ed i trattamenti attualmente disponibili per le due principali forme di amiloidosi, al fine di incrementare la consapevolezza della classe medica su una malattia a maggiore prevalenza di quanto immaginato nel passato ed allo stato potenzialmente curabile.

**Parole chiave:** Malattie rare; Amiloidosi cardiaca; Imaging multimodale.

## **Abstract**

Amyloidoses are rare, systemic and progressive diseases burdened by high morbidity and mortality, especially in the presence of cardiac involvement. The main cardiac amyloidoses are represented by those sustained by the clonal production of free light chains of immunoglobulins (AL form) and by the production of abnormal transthyretin due to genetic causes (ATTR variant form) and non-genetic causes (ATTR wild-type form). Recent evidences have redefined the epidemiology of cardiac involvement; moreover the availability of specific treatments has given impetus to the search for strategies that allow ever earlier diagnoses. In this article we will explore the pathophysiology of the disease, the diagnostic tools and the treatments currently available for the two main forms of cardiac amyloidosis in order to increase the awareness on a more prevalent than imagined in the past and potentially curable disease.

**Key words:** Rare diseases, Cardiac amyloidosis, Multimodality imaging.



Download

Download the full article

