

**LA CORRETTA GESTIONE DEL PAZIENTE CON AMILOIDOSI EREDITARIA DA TRANSTIRETINA A FENOTIPO MISTO: LE RACCOMANDAZIONI DI UN GRUPPO DI ESPERTI ITALIANI**

**MATERIALE SUPPLEMENTARE**

| <b>Tabella Supplementare 1. Statement</b> ottenuti mediante NGT e classificati <u>a medio-bassa rilevanza</u> (n=19) nell'ambito del corretto percorso diagnostico e prognostico nell'amiloidosi ereditaria da transtiretina (ATTRv). |  |                  |
|---|--|------------------|
| <b>DIAGNOSI</b>   |  | <b>Punteggio</b> |
| <b>Sospetto e percorso diagnostico</b>  |  |                  |
| 1   | Il percorso diagnostico corretto è correlato al fenotipo, quindi è fondamentale che il medico impari a riconoscere questa malattia. Per favorire questo processo, bisogna diffondere, anche nelle zone non endemiche, la conoscenza del fenotipo della malattia. | <b>36</b>        |
| 2   | In relazione a specifiche mutazioni clusterizzate, la provenienza geografica del paziente (Sicilia, Puglia, aree a maggior prevalenza), la sua età (medio-avanzata) e la presenza di dolore neuropatico sono fattori da considerare per la diagnosi di ATTRv.    | <b>34</b>        |
| 3   | Una neuropatia infiammatoria che non risponde al trattamento deve fare sospettare la ATTRv.  | <b>33</b>        |
| <b>Definizione di diagnosi</b>  |  |                  |

|                                 |   |                  |
|---------------------------------|---|------------------|
| 1                               | È fondamentale documentare la presenza di amiloide nei tessuti. L'identificazione scintigrafica può essere un'evidenza indiretta della presenza di depositi sistemici di ATTRv.   | <b>32</b>        |
| 2                               | I peptidi natriuretici hanno un importante ruolo diagnostico.   | <b>31</b>        |
| 3                               | Lo studio neurofisiologico è importante nel processo diagnostico: il neurologo potrebbe infatti sbagliare diagnosi nella valutazione di un possibile fenotipo misto.  | <b>30</b>        |
| <b>PROGNOSI E OUTCOME</b>       |   | <b>Punteggio</b> |
| 1                               | Quando un paziente arriva ad aver bisogno di <i>pacemaker</i> , cambia la prognosi: questo è un segnale che il paziente sta peggiorando verso lo scompenso e che sarà poco trattabile.  | <b>26</b>        |
| 2                               | Gli uomini giovani hanno una prognosi peggiore, con evoluzione più rapida.  | <b>23</b>        |
| 3                               | Nei pazienti si osserva il fenomeno dell'anticipazione della malattia: i figli hanno un esordio più precoce della malattia rispetto al genitore.  | <b>23</b>        |
| 4                               | Nell'ambito della ATTRv, non è mai stato dimostrato il coinvolgimento autonomo e del tratto gastrointestinale. La gestione multidisciplinare dovrebbe, però, prevedere la presenza di un gastroenterologo: i pazienti dovrebbero fare un esame endoscopico e valutare l'amiloide nel tratto gastrointestinale, spesso presente. | <b>21</b>        |
| <b>PROGRESSIONE E FOLLOW-UP</b> |   | <b>Punteggio</b> |

|   |  |           |
|---|--|-----------|
| 1 | Sarebbe utile definire di quanti punti ci si deve muovere su una scala di valutazione per definire un peggioramento di malattia.   | <b>32</b> |
| 2 | Gli strumenti minimi di valutazione del paziente sono: ecocardiogramma, monitoraggio ECG/Holter di aritmie, risonanza magnetica, valutazione dello stato nutrizionale e delle manifestazioni autonome, uso del diuretico, <i>6-minute walking test</i> (6MWT) per la valutazione dello stato funzionale. | <b>31</b> |
| 3 | L'importanza della ripetizione nel tempo della scintigrafia scheletrica è ancora da valutare.  | <b>31</b> |
| 4 | L'importanza della ripetizione nel tempo della risonanza magnetica cardiaca è ancora da valutare.  | <b>30</b> |
| 5 | La strategia terapeutica dev'essere guidata dai fattori prognostici.   | <b>29</b> |
| 6 | Per valutare la progressione della patologia, il salto di sistema di stadiazione è un metodo indicativo.   | <b>28</b> |
| 7 | I test che prevedono l'utilizzo di scale di valutazione (es., scala NIS) dovrebbero essere eseguiti sempre dallo stesso operatore.   | <b>28</b> |
| 8 | Nove mesi potrebbe essere un tempo adeguato per modificare la strategia terapeutica, se il paziente non risponde.  | <b>28</b> |
| 9 | Per un eventuale cambio di terapia servono almeno 12 mesi e la valutazione del quadro complessivo del paziente.  | <b>26</b> |