Meeting Nazionale ITACARE-P 2025

La Cardiologia Riabilitativa e Preventiva come snodo fondamentale della cura della persona con cardiopatia

CENTRO CONGRESSI FRENTANI
Roma, 21-22 novembre 2025

Sospettare la presenza di una cardiomiopatia e gestire il successivo work-up diagnostico e di trattamento

Dr.ssa Daniela Zaniboni
UOC Riab Cardiologica
ASST Crema

ESC European Society of Cardiology
European Heart Journal (2023) **44**, 3503–3626
https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194

ESC GUIDELINES

2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies

Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC)

ESC European Society of Cardiology
European Journal of Heart Failure (2023) **25**, 2144–2163
doi:10.1002/ejhf.3076

REVIEW ARTICLE

Incidence, risk assessment and prevention of sudden cardiac death in cardiomyopathies

Circulation

CLINICAL PRACTICE GUIDELINES

2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines

ESC European Society of Cardiology
European Journal of Heart Failure (2023) **25**, 1899–1922
doi:10.1002/ejhf.2979

REVIEW ARTICLE

State-of-the-art document on optimal contemporary management of cardiomyopathies

Definizione di cardiomiopatia (ESC 2023)

Le cardiomiopatie sono disordini del muscolo cardiaco in cui il miocardio è strutturalmente e funzionalmente anormale, in assenza di coronaropatia, ipertensione, valvulopatia o cardiopatia congenita sufficienti a spiegare l'anomalia osservata.

ESC Guidelines for the Management of Cardiomyopathies, Eur Heart J 2023

Classificazione fenotipica

- Ipertrofica (HCM)
- Dilatativa (DCM)
- Restrittiva (RCM)
- Aritmogena (ARVC)
- Non dilatativa (NDLV-nuova categoria)

→Eziologia familiare/genetica o acquisita.

→I fenotipi possono essere sovrapposti

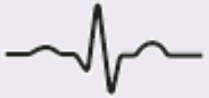
RED FLAGS CLINICHE

Clinical scenario

Symptoms

- Dyspnoea
- Chest pain
- Palpitation
- Syncope/presyncope
- Cardiac arrest

Incidental findings



- Abnormal ECG
- Murmur
- Arrhythmia

Family screening

- 1st degree relative with CMP
- Family history of sudden death

Work-up diagnostico multiparametrico

- Anamnesi dettagliata e albero familiare (3–4 generazioni)
- ECG e Holter
- Esami di laboratorio mirati di I (tutti i pz) e II livello (pz selezionati)
- **Ecocardiografia e CMR (Cardiac Magnetic Resonance)**
- CTCA, stress test/CPET, scintigrafia ossea, PET-CT, biopsia miocardica
- Test genetico e counselling
- Biopsia miocardica

ESC Guidelines for the Management of Cardiomyopathies, Eur Heart J 2023

RUOLO DELL'IMAGING

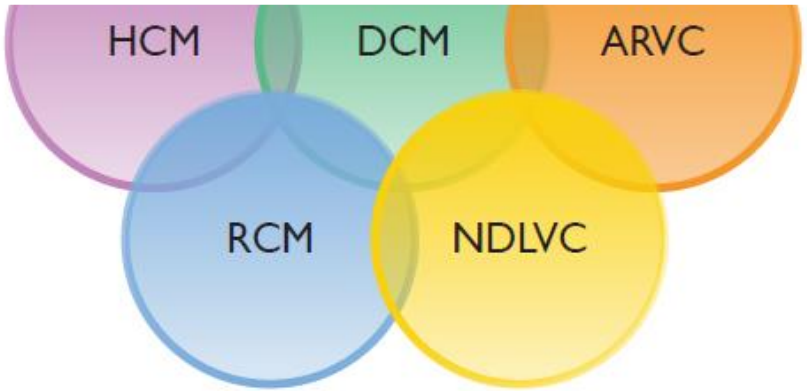
Additional traits

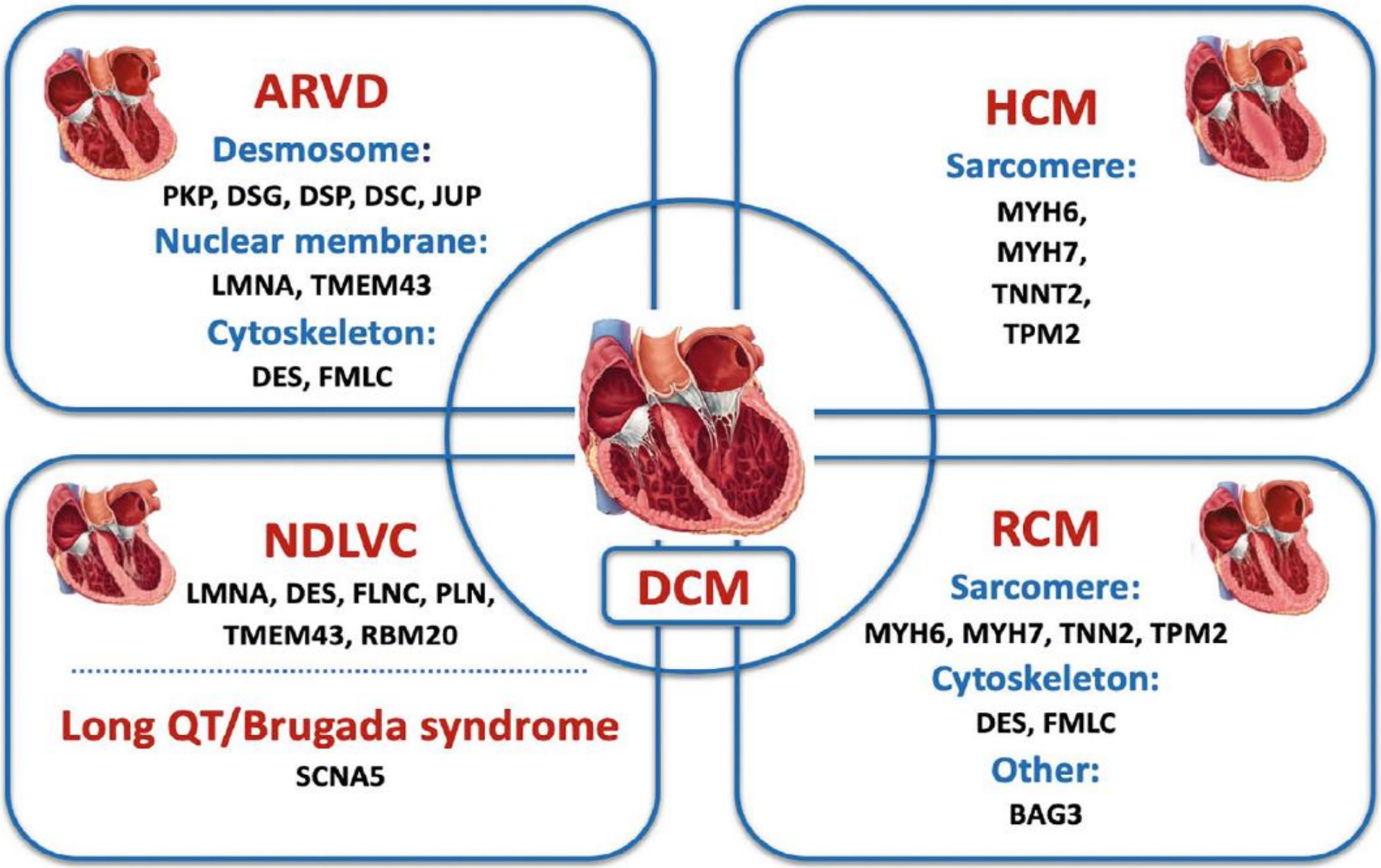
Arrhythmias/conduction disease
(atrial, ventricular, atrioventricular block)

- Pedigree analysis
- Genetic testing
- Extracardiac involvement
- Laboratory markers
- Pathology

Phenotype-based integrated aetiological diagnosis

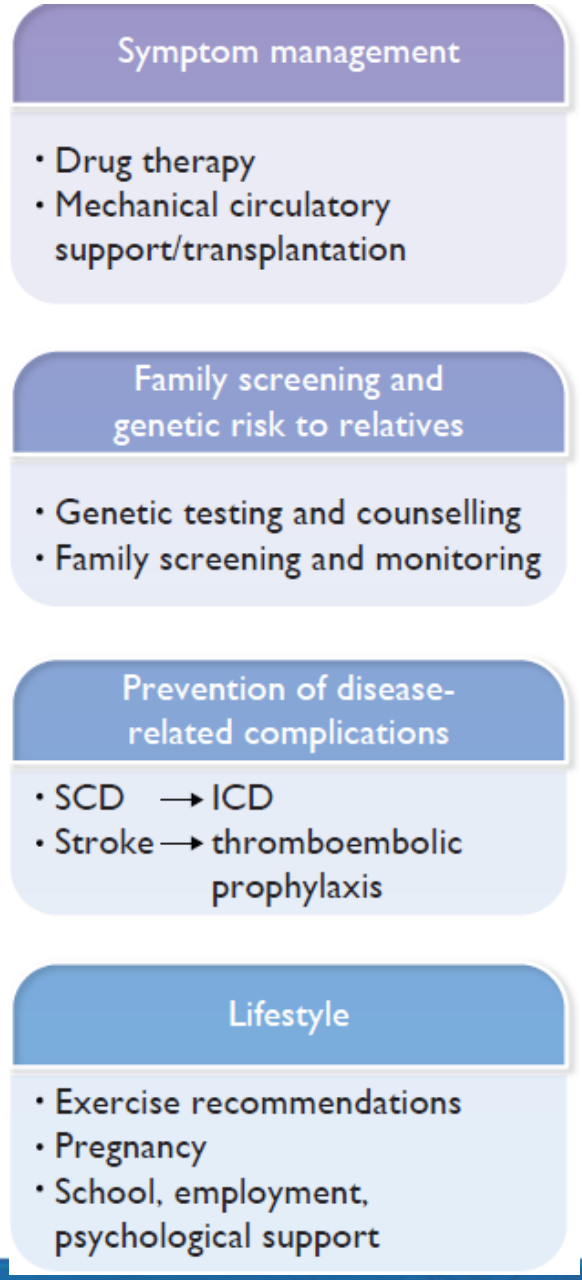
Phenotype




ARVD
Desmosome:
PKP, DSG, DSP, DSC, JUP
Nuclear membrane:
LMNA, TMEM43
Cytoskeleton:
DES, FMLC
HCM
Sarcomere:
MYH6,
MYH7,
TNNT2,
TPM2
DCM
NDLVC
LMNA, DES, FLNC, PLN,
TMEM43, RBM20
Long QT/Brugada syndrome
SCNA5
RCM
Sarcomere:
MYH6, MYH7, TNN2, TPM2
Cytoskeleton:
DES, FMLC
Other:
BAG3

Principi di gestione clinica

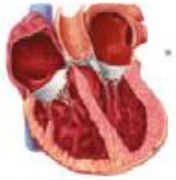
- Approccio centrato sul paziente e la famiglia
- Screening genetico e counselling
- **Terapia farmacologica guidata dal fenotipo**
- **Considerare device e trapianto nei casi avanzati**



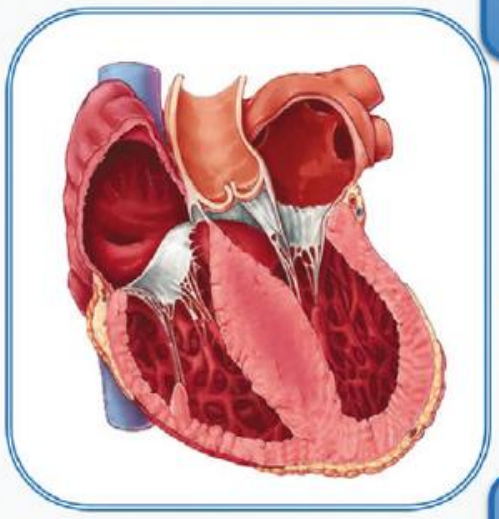
Stratificazione del rischio di Sudden Cardiac Death

Analisi integrata di:

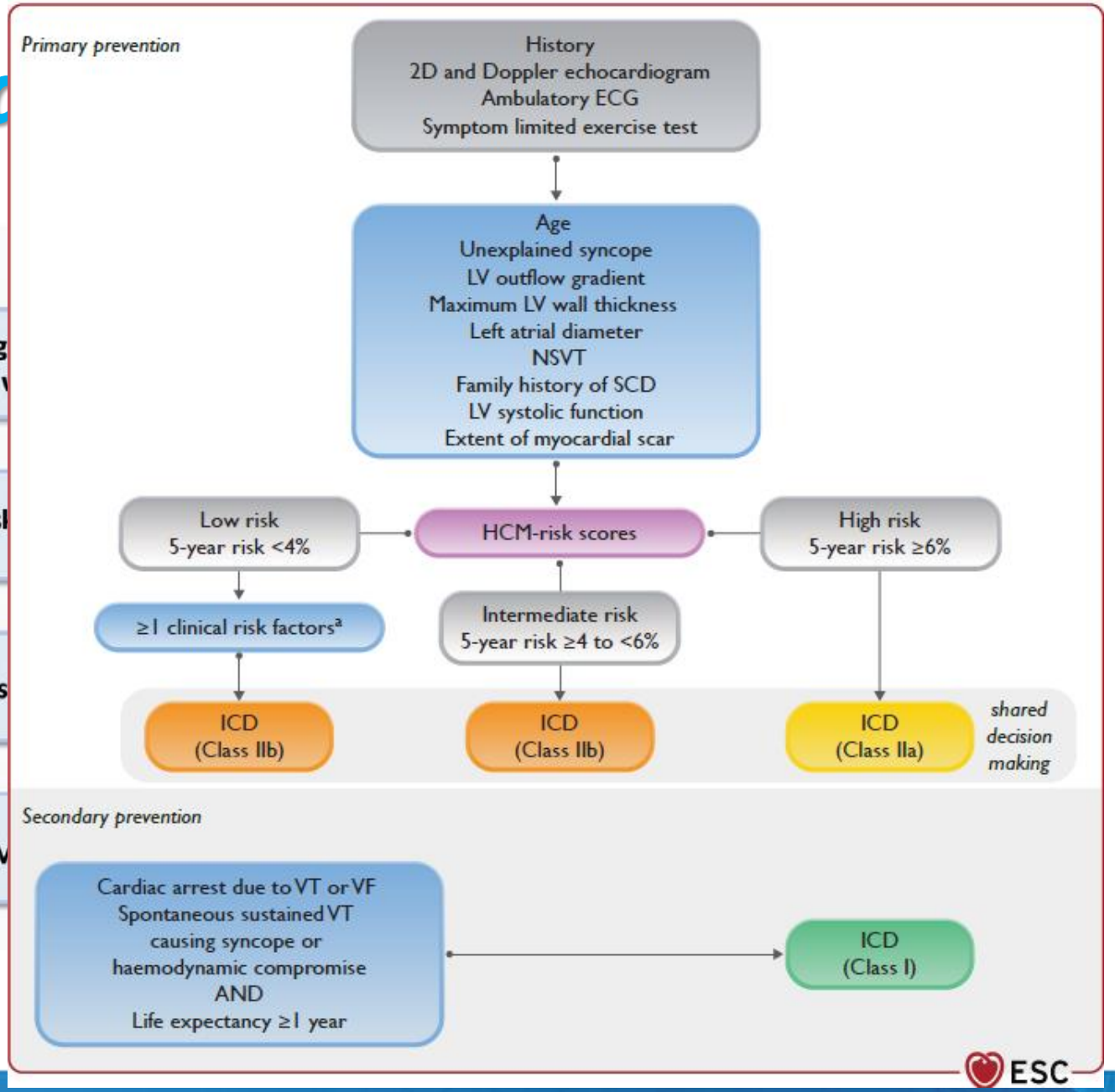
- Genetica e storia familiare
- Cicatrice miocardica (LGE)
- Aritmie documentate
- Funzione ventricolare e sintomi
- Fattori di rischio maggiori

Sudden cardiac death	Incidence	Risk factors	Primary prevention ICD indications	Ancillary preventive measures
 Dilated cardiomyopathy Non-dilated LV cardiomyopathy	▪ 0.15% per year ▪ ~33-48% of CV mortality ▪ Unclear in non-dilated LV cardiomyopathy	▪ LVEF, NYHA class ▪ Age ▪ Genotype ▪ LGE on CMR ▪ Syncope ▪ Positive PES	▪ LVEF ≤35%, NYHA class II-III, despite ≥3 months of OMT. ▪ LNMA mutation, estimated 5-year risk of SCD ≥10% and LVEF ≤50%, non-sustained VT, or AV block. ▪ LVEF ≤50% and ≥2 additional risk factors*	▪ GDMT for HFrEF ▪ CRT in eligible patients
 Hypertrophic cardiomyopathy	▪ 0.5% per year ▪ Prevailing mode of death in younger HCM patients	▪ Age, family history, genotype ▪ LV structural and functional alterations ▪ NSVT ▪ Syncope ▪ LGE on CMR	▪ High estimated 5-year risk of SCD (≥ 6%, based on HCM Risk-SCD score) ▪ Intermediate (≥4% - <6%) or low (<4%) estimated 5-year risk of SCD (based on HCM Risk-SCD score) and ≥1 additional risk factor**	▪ Avoidance of high-intensity exercise in patients with high estimated risk of SCD
 Arrhythmogenic cardiomyopathy	▪ 0.7% per year ▪ Prevailing mode of death	▪ Age, male sex ▪ RV and/or LV systolic dysfunction ▪ VT / NSVT ▪ Syncope ▪ Positive PES ▪ QRS fragmentation, T wave inversion	▪ Syncope ▪ Severe LV/RV systolic dysfunction ▪ Moderate LV/RV systolic dysfunction, NSVT/positive PES	▪ Beta-blockers ▪ Avoidance of high-intensity exercise
 Restrictive cardiomyopathy	▪ Largely unknown due to heterogeneous aetiologies and clinical presentation	▪ Limited data	▪ Unclear ▪ In cardiac sarcoidosis: ○ LVEF ≤35%, or ○ LVEF 35-50%, extensive myocardial fibrosis, positive PES, or ○ Pacemaker requirement.	▪ Unknown

Cardiomiopa



- **Clinical** — Younger ag… LVH (max. …
- **Genetic** — High-risk
- **ECG** — Non-sus…
- **Imaging** — LGE on CM…



Trattamento dei sintomi da ostruzione al TEVS

Mavacamten deve essere considerato in aggiunta a un BB (o CCB non-DHP) nei pazienti sintomatici con HCM ostruttiva (classe IIa) e come monoterapia nei pazienti sintomatici intolleranti a BB/CCB (classe IIa)

Un inibitore della miosina deve essere considerato in aggiunta a un BB (o CCB non-DHP) nei pazienti sintomatici con HCM ostruttiva (classe 1)

Stratificazione del rischio di MCI

L'uso di HCM Risk-SCD è consigliato per la stima del rischio di MCI (classe I).
L'impianto di defibrillatore in prevenzione primaria non dovrebbe basarsi esclusivamente sulla presenza di un aneurisma apicale

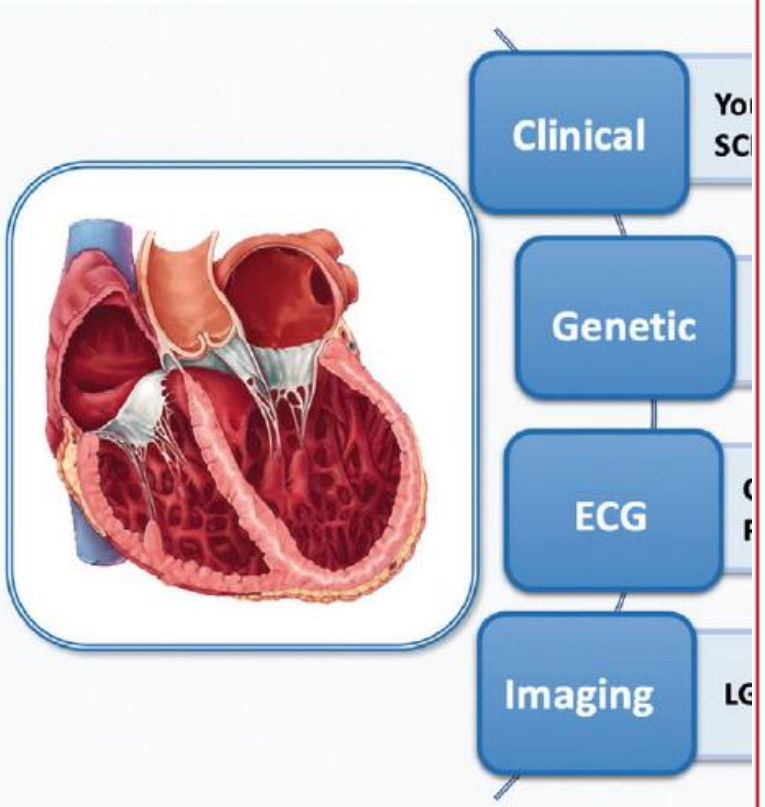
È ragionevole offrire l'impianto di defibrillatore in prevenzione primaria a pazienti adulti con ≥1 fattore di rischio maggiore per MCI, compreso l'aneurisma apicale del ventricolo sinistro (classe 2a). La stima del rischio con HCM Risk-SCD può essere utilizzata per informare i pazienti sul rischio individuale

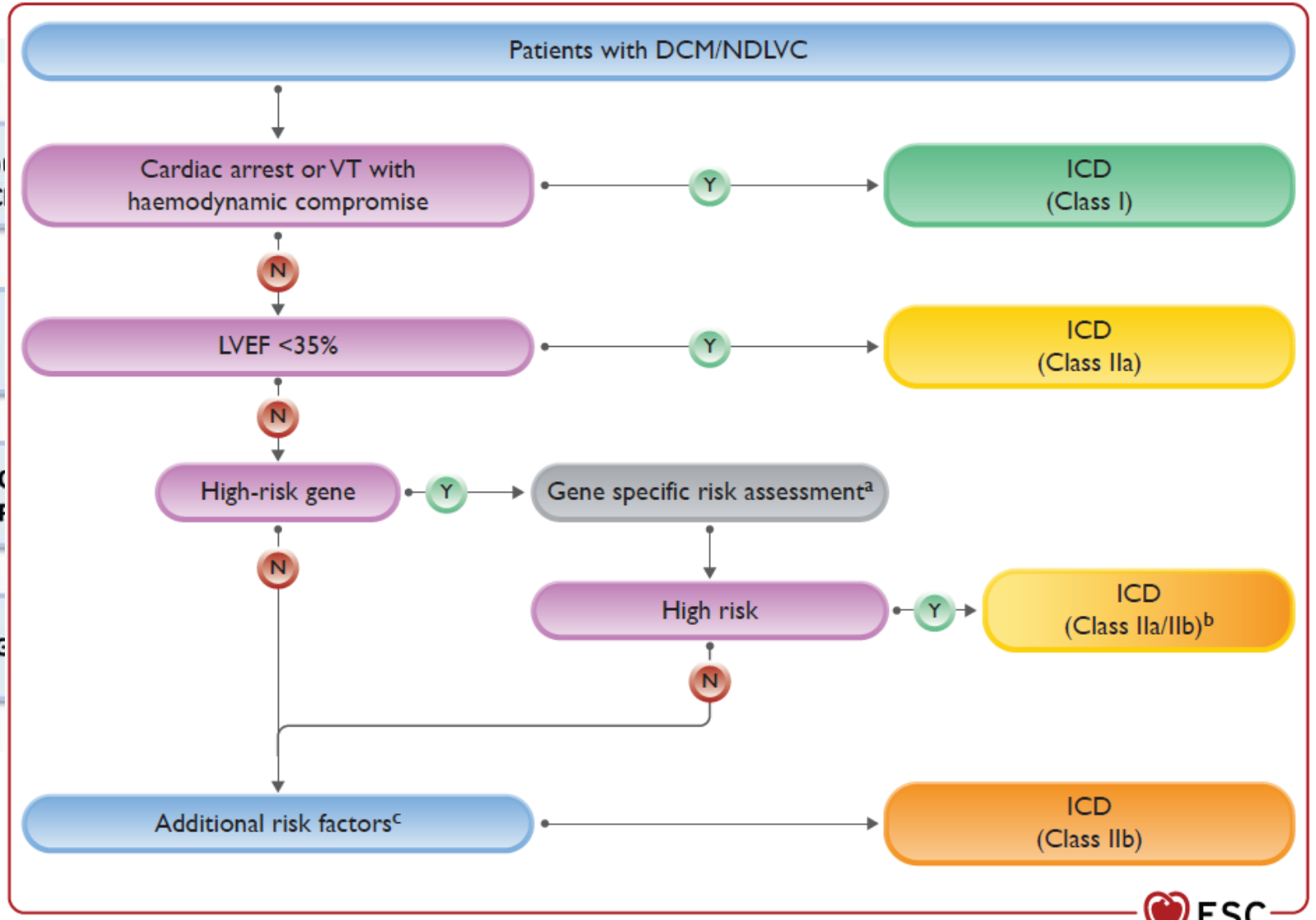
Raccomandazioni sull'esercizio fisico

Pazienti selezionati con un profilo di rischio basso possono effettuare attività fisica ad alta intensità e sport agonistici dopo una valutazione da parte di esperti e un processo decisionale condiviso
(ESC classe IIb, AHA/ACC classe 2a)

Non è indicata la restrizione universale dell'attività fisica intensa o degli sport agonistici (classe 3)

Cardiomiopatia dilatativa (DCM)



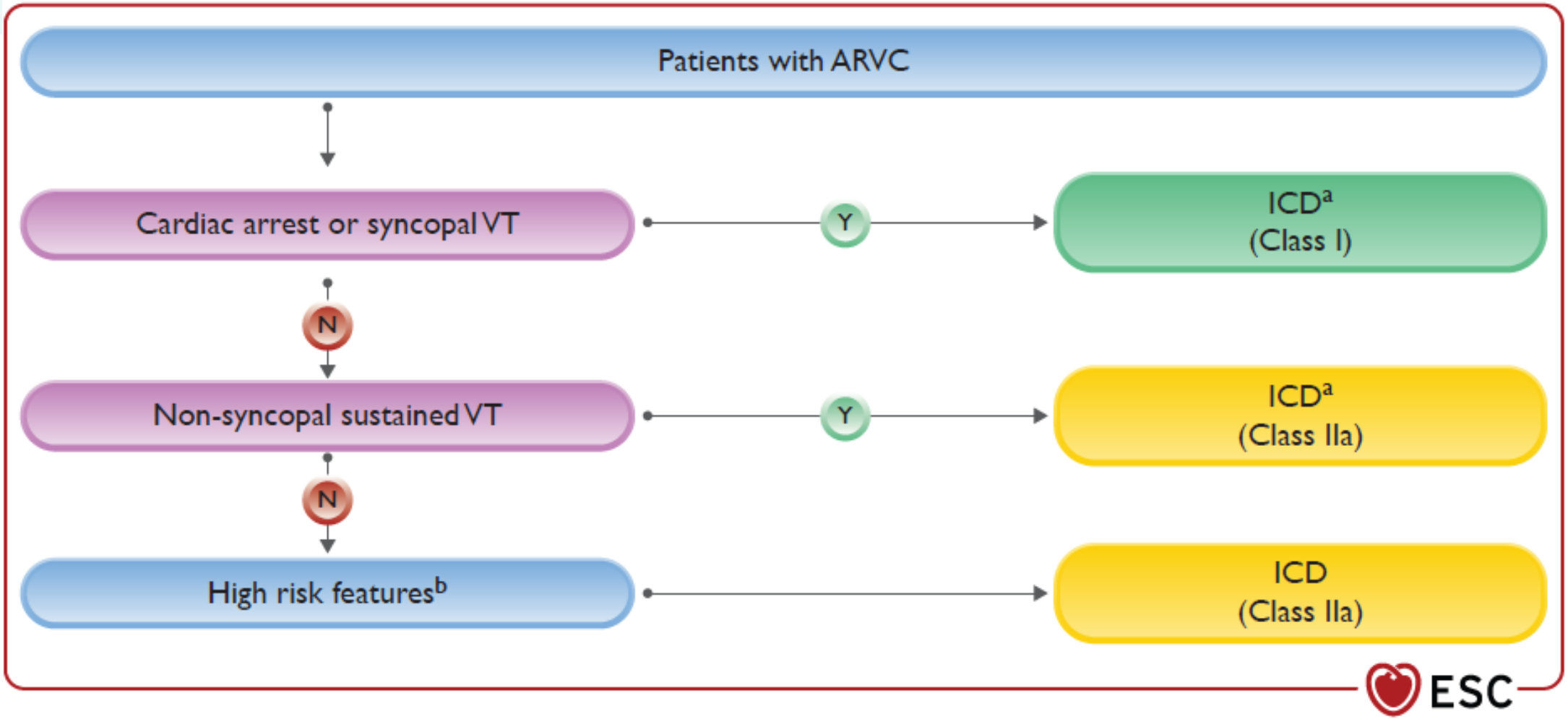


Cardiomiopatia non dilatativa del ventricolo sinistro

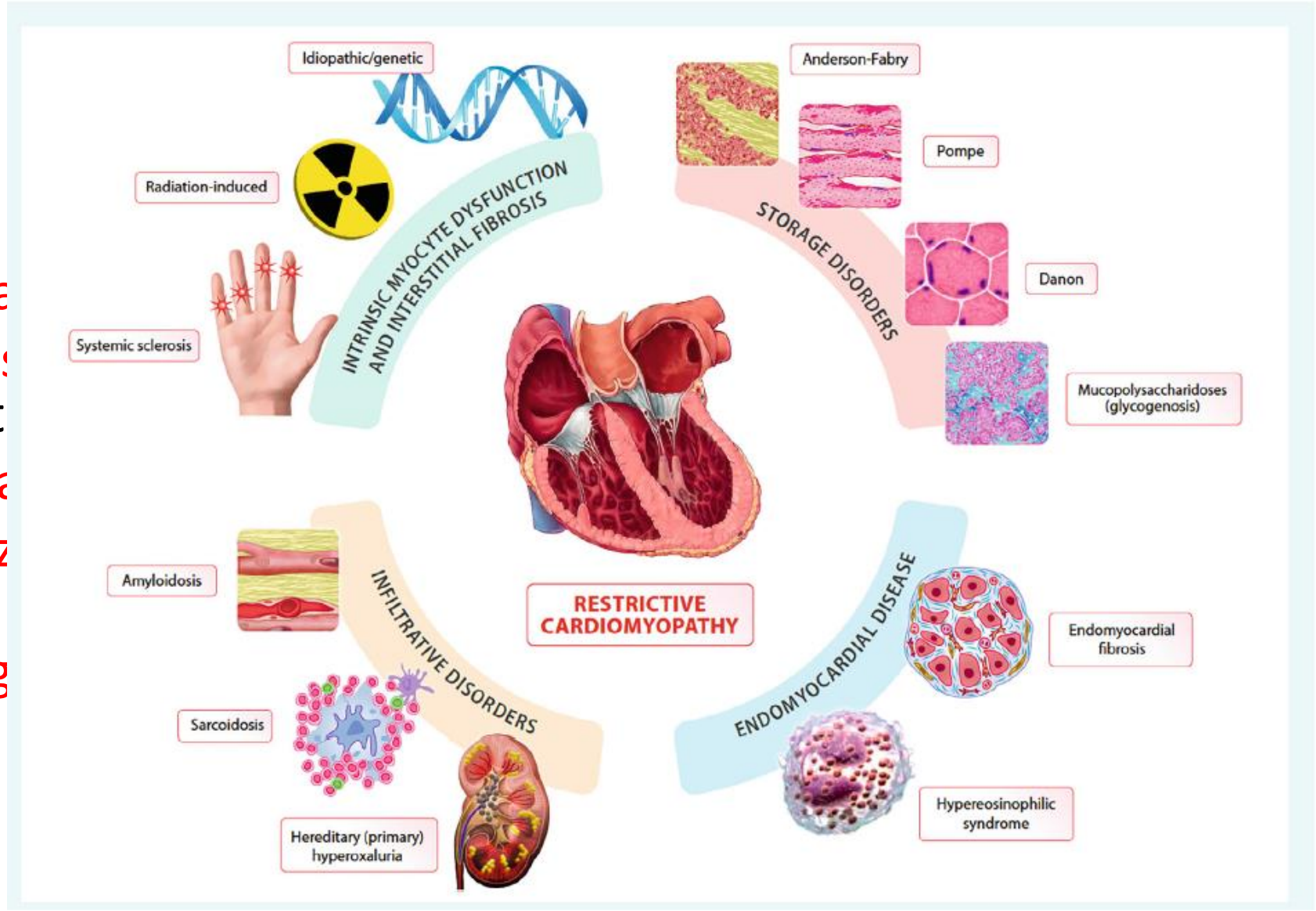
- Nuovo fenotipo ric
- Anomalie struttura ostituzione fibro-adiposa) e funziona va
- Background geneti C e maggior determinante del r
- Rilevante per la str o
- GDMT per sintomi

Recommendations	Class[a]	Level[b]
Secondary prevention		
An ICD is recommended to reduce the risk of sudden death and all-cause mortality in patients with NDLVC who have survived a cardiac arrest or have recovered from a ventricular arrhythmia causing haemodynamic instability.	I	C
Primary prevention		
An ICD should be considered to reduce the risk of sudden death and all-cause mortality in patients with NDLVC, heart failure symptoms, and LVEF ≤35% despite >3 months of OMT.[861,885]	IIa	A
The patient's genotype should be considered in the estimation of SCD risk in NDLVC.	IIa	C
An ICD should be considered in patients with NDLVC with a genotype associated with high SCD risk and LVEF >35% in the presence of additional risk factors (see *Table 21*).[185,186,438,541,542,865–869,878–883]	IIa	C
An ICD may be considered in selected patients with NDLVC with a genotype associated with high SCD risk and LVEF >35% without additional risk factors (see *Table 21*).	IIb	C
An ICD may be considered in patients with NDLVC without a genotype associated with high SCD risk and LVEF >35% in the presence of additional risk factors.[c]	IIb	C

Cardiomiopatia aritmogena (ARVC)



- Fisiopa
- Focus s
  interst
- Terapia
- Indicaz
  emodi
- Timing

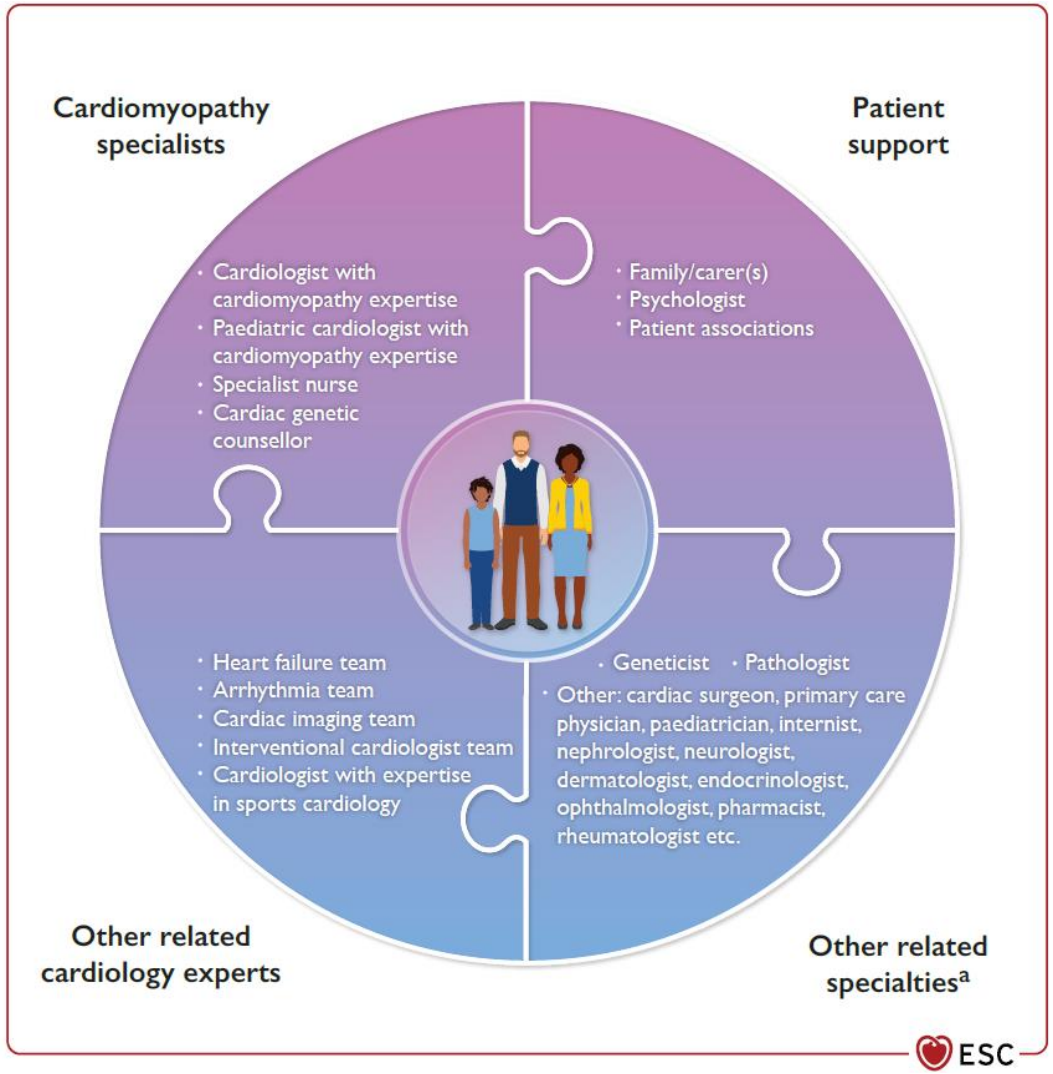


Follow-up e monitoraggio

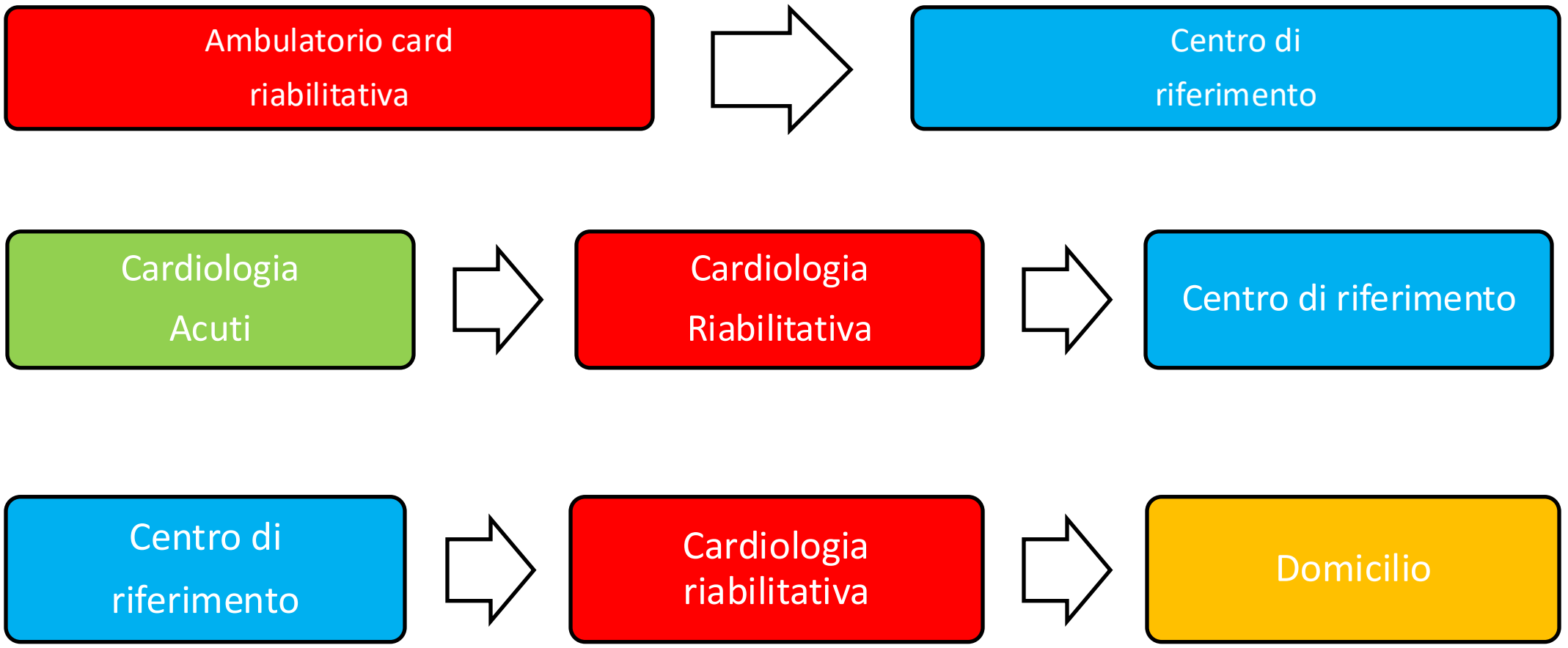
- Controlli periodici clinici e strumentali
- Rivalutazione della funzione ventricolare e aritmie
- Aggiornamento genetico nel tempo

Raccomandazioni principali per l'organizzazione della cura

1. Approccio multiparametrico obbligatorio (Classe I)
2. Accesso a centri di riferimento esperti (Classe I)
3. Screening familiare sistematico (Classe I)
4. CMR nella stratificazione del rischio (Classe IIa)
5. Team multidisciplinare per gestione completa (Classe I)



RUOLO DELLA CARDIOLOGIA RIABILITATIVA?



Conclusioni

Le linee guida ESC 2023 rappresentano un salto di qualità nella gestione integrata delle cardiomiopatie.

Approccio genetico, imaging avanzato e lavoro in team sono le chiavi per una cura efficace e personalizzata.

GRAZIE