



Regione del Veneto
**REGISTRO REGIONALE
DI PATOLOGIA CARDIO-CEREBRO-VASCOLARE**
Responsabile Scientifico: Prof. Cristina Basso



PIANO DI ATTIVITA'

ANNO 2022

STRUTTURA: **REGISTRO REGIONALE PER LA PATOLOGIA CARDIO-CEREBRO-VASCOLARE**

ATTIVITA' n. 1 **MORTE IMPROVVISA GIOVANILE E PREVENZIONE**

Studio anatomico-patologico e molecolare di decessi improvvisi giovanili (≤ 40 anni).

Obiettivo: *Prevenzione della morte improvvisa giovanile.*

Indicatore: *Studio di 40 nuovi casi (47 nel 2021). Complessivamente nel Registro 938 casi.*

Valore Atteso: *Perfezionamento diagnostico anatomico-patologico, correlazioni anatomo-cliniche, prevenzione della morte improvvisa, pubblicazione di lavori originali, comunicazioni a Congressi. Organizzazione di Corsi/giornate formative sul tema, anche con l'Azienda Ospedaliera e Uffici Igiene del territorio.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n. 2 **CARDIOPATIE CONGENITE**

Raccolta di esemplari anatomici di cardiopatie congenite, sia da decessi in storia naturale che dopo intervento chirurgico correttivo o interruzione di gravidanza, e correlazioni anatomo-cliniche.

Obiettivo: *Collezione anatomica di cardiopatie congenite, ai fini di anatomia clinica e chirurgica e di insegnamento. Validazione anatomico-patologica di diagnosi di malformazioni congenite in utero con interruzione di gravidanza.*

Indicatore: *30 nuovi esemplari (36 casi nel 2021). Complessivamente nel Registro 1765 casi.*

Valore Atteso: *Conoscenza dell'anatomia delle cardiopatie congenite per il perfezionamento della diagnosi clinica e del trattamento chirurgico. Pubblicazioni e comunicazioni a Congressi. Organizzazione del Corso Annuale di Aggiornamento in Cardiologia Pediatrica.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*



dc1637a6



ATTIVITA' n. 3 MORTE IMPROVVISA INASPETTATA NEL LATTANTE (SUID) E MORTE INASPETTATA NEL FETO (SIUD)

Consolidamento della rete nella Regione Veneto per lo studio della morte improvvisa in culla (SUID) e nel feto (SIUD), avente quale sede del Centro di riferimento regionale la Patologia Cardiovascolare dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

Obiettivo: *Epidemiologia e cause della SUID e SIUD nella Regione Veneto.*

Indicatore: *60 SIUD e 5 SUID (nel 2021, 60 SIUD e 4 SUID; inoltre 63 autopsie fetali da interruzioni volontarie di gravidanza). Complessivamente nel Registro 502 SIUD, 37 SUID e 18 morti perinatali.*

Valore Atteso: *Dati epidemiologici e patologici, pubblicazioni, comunicazioni a Congressi.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n. 4 PROTESI VALVOLARI

Studio anatomo-patologico di protesi meccaniche e biologiche cardiache, espantate per disfunzione, incluse protesi valvolari con impianto transcateretere, stentless, sutureless e homografts decellularizzati. Implementazione di un Registro Regionale di collegamento con le Cardiocirurgie del Veneto.

Obiettivo: *Identificazione delle cause di disfunzione protesica.*

Indicatore: *Studio di nuovi 10 casi (nel 2021, 11 casi, di cui 6 protesi biologiche e 5 protesi meccaniche). Complessivamente nel Registro 1500 protesi valvolari (1266 biologiche e 234 meccaniche).*

Valore Atteso: *Comprensione dei meccanismi di disfunzione e delle complicanze e correlazioni anatomo-cliniche. Efficacia dei trattamenti anticalcificanti e della ricellularizzazione. Pubblicazioni, comunicazioni a Congressi.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n. 5 TUMORI CARDIACI

Diagnosi istopatologica, immunoistochimica e ultrastrutturale di tumori cardiaci asportati chirurgicamente, diagnosi differenziale fra neoplasie primitive (benigne e maligne) e secondarie e con altre masse cardiache. Ruolo di "second opinion" per le Cardiocirurgie del Veneto. Implementazione del Registro Regionale dei tumori primitivi del cuore, in collaborazione con le Cardiocirurgie e le Anatomie Patologiche del Veneto.



dc1637a6



Obiettivo: *Epidemiologia dei tumori primitivi del cuore nella Regione Veneto, identificazione di neoplasie maligne sensibili a terapia chirurgica e /o adiuvante chemioterapica.*

Indicatore: *Studio di 10 nuovi casi (8 nel 2021). Complessivamente nel Registro 353 casi di tumori cardiaci primitivi (prevalentemente della Azienda Ospedaliera di Padova).*

Valore Atteso: *Implementazione del Registro Regionale delle Neoplasie Cardiache Primitive. Consolidamento del ruolo di "second opinion". Pubblicazioni e comunicazioni a Congressi.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n. 6 BIOPSIE ENDOMIocardICHE

Studio istologico, immunoistochimico, molecolare e ultrastrutturale su frammenti biopsici endomiocardici prelevati con biotomo transvenoso, provenienti dalle sale emodinamiche degli Ospedali del Veneto, in pazienti con scompenso cardiaco non ischemico o aritmie; correlazioni anatomo-cliniche. Convenzione con strutture ospedaliere extra Veneto.

Obiettivo: *Diagnosi in vivo di malattie non ischemiche del miocardio. Implicazioni terapeutiche. Indicazione al trapianto cardiaco.*

Indicatore: *250 nuovi casi (nel 2021, 238 biopsie endomiocardiche diagnostiche, di cui 41 dall'Azienda Ospedaliera di Padova, 49 da Ospedali del Veneto e 148 provenienti da strutture ospedaliere extra Veneto). Complessivamente nel Registro 2341 casi.*

Valore Atteso: *Diagnosi di cardiomiopatia geneticamente determinata, infiammatoria, infiltrativa o da accumulo ai fini diagnostici/prognostici/terapeutici, incluse indicazioni al trapianto cardiaco. Pubblicazioni e comunicazioni a Congressi. Organizzazione di giornate formative sul tema.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n. 7 TRAPIANTO DI CUORE

Studio della patologia nativa dei cuori prelevati all'atto del trapianto e della patologia dell'homograft al decesso. Biopsie endomiocardiche per monitoraggio di rigetto cellulare – umorale.

Obiettivo: *Validazione della diagnosi, dell'indicazione al trapianto e controllo del rigetto. Identificazione delle cause di "failure".*

Indicatore: *40 cuori da cardiectomia al trapianto, 5 da decessi post-trapianto e 300 biopsie endomiocardiche di monitoraggio (nel 2021, 44 cardiectomie, 3 cuori da decesso post-trapianto e 304*



dc1637a6



biopsie di monitoraggio). Complessivamente nel Registro 1070 cardiectomie, 401 cuori da decessi post-trapianto e 6746 biopsie di monitoraggio (queste ultime dal 2005 ad oggi).

Valore Atteso: Aumento della conoscenza e diagnosi precoce di rigetto o infezione per tempestivo trattamento e prevenzione di complicanze fatali. Definizione nosografica delle entità morbose cardiache passibili di trapianto. Pubblicazioni e comunicazioni a Congressi.

Tempi: Gennaio 2022 - Dicembre 2022

ATTIVITA' n. 8 PATOLOGIA ULTRASTRUTTURALE

Diagnostica ultrastrutturale e di immunoelettromicroscopia nel sospetto di malattie da accumulo o infiltrative cardiache e/o sistemiche e diagnostiche per sindromi nefrosiche o nefritiche o rigetto renale/recidiva di malattia primitiva post-trapianto.

Obiettivo: Diagnosi in vivo di malattie infiltrative o da accumulo del miocardio e del rene. Implicazioni terapeutiche.

Indicatore: 300 nuovi casi (nel 2021, 276 diagnosi ultrastrutturali) grazie all'acquisizione di un nuovo microscopio elettronico a trasmissione Hitachi 7008.

Valore Atteso: Diagnosi di malattie da accumulo o infiltrative e diagnostiche per sindromi nefrosiche o nefritiche o rigetto renale/recidiva di malattia primitiva post-trapianto ai fini diagnostici/prognostici/terapeutici. Pubblicazioni e comunicazioni a Congressi.

Tempi: Gennaio 2022 - Dicembre 2022

ATTIVITA' N. 9 DIAGNOSTICA DI GENETICA MOLECOLARE IN MALATTIE CARDIOVASCOLARI

Indagini di genetica in pazienti affetti da cardiopatie eredo-familiari utilizzando sistemi di sequenziamento d'avanguardia (Next Generation Sequencing-piattaforma Illumina) per l'identificazione di soggetti portatori della mutazione patogena, sintomatici e asintomatici, a rischio di morte improvvisa prematura. Il pannello di geni investigati comprende 172 geni, ad oggi conosciuti essere associati alle malattie ereditarie cardiovascolari. I soggetti arruolati sono pazienti con sospetto clinico per malattia cardiovascolare ereditaria, deceduti per cardiopatie ereditarie con e senza substrato strutturale (probandi) e infine, i loro familiari quando il test genetico diagnostico nel probando risulta positivo (screening genetico a cascata).



dc1637a6



Obiettivo: Prevenzione della morte improvvisa per cardiopatie eredo-familiari con l'identificazione di soggetti a rischio e di "carriers", sintomatici e non, della malattia.

Indicatore: Nell'anno 2022, studio genetico in 350 soggetti viventi-probandi (test diagnostico) e 230 familiari di I grado (screening genetico a cascata). Nell'anno 2021, sono stati studiati 597 soggetti affetti da patologie cardiache ereditarie con e senza substrato strutturale (probandi), di cui il 50% risultato positivo per mutazioni in almeno uno dei geni analizzati, e loro familiari (screening genetico a cascata), di cui il 50% a sua volta risultato positivo.

Valore Atteso: Diagnosi eziologica di cardiopatia geneticamente determinata ai fini prognostici/terapeutici, con identificazione di soggetti a rischio e di "carriers" asintomatici della malattia. Pubblicazioni e comunicazioni a Congressi.

Tempi: Gennaio 2022 - Dicembre 2022

ATTIVITA' n. 10 RICERCA CLINICA E SPERIMENTALE SULLA CARDIOMIOPATIA ARITMOGENA

- Ricerca traslazionale su modelli transgenici zebrafish con knock-down, knock-in e knock-out di mutazioni del gene della desmoplachina. Test farmacologici.
- Ruolo dell'innervazione nella patogenesi della cardiomiopatia aritmogena su cuori di morte improvvisa o da trapianto e modelli murini della malattia sottoposti sperimentalmente a denervazione.
- Trascrittomi: Analisi dell'espressione genica differenziale (trascrittoma) nella cardiomiopatia aritmogena mediante next generation sequencing in un modello murino con una mutazione nella *dsg2* per definire il profilo genico dipendente dall'età e dall'espressione della mutazione e in soggetti umani portatori di mutazioni desmosomiali affetti da cardiomiopatia aritmogena allo scopo di individuare pathway molecolari modificati nella cardiomiopatia aritmogena.
- Cellule: Modelli in vitro per determinare la patogenicità di varianti nucleotidiche nei geni desmosomiali associati alla cardiomiopatia aritmogena: mutagenesi e trasfezione in cardiomiociti di ratto neonatali, analisi molecolari per verificare l'effetto causato dalle proteine mutate sui desmosomi dei cardiomiociti.
- Studio patologico della nuova variante ventricolare sinistra di cardiomiopatia aritmogena e ricerca del corrispondente gene malattia.



dc1637a6



Obiettivo: *Terapia curativa (farmaci per prevenire origine e progressione biologica della malattia) e sintomatica (ablazione, farmaci antiaritmici, defibrillatore, trapianto).*

Indicatore: *Pubblicazioni su riviste internazionali e comunicazioni a Congressi.*

Valore atteso: *Comprensione dei meccanismi patobiologici nella cardiomiopatia aritmogena. Stratificazione del rischio nella variante sinistra.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n.11 MUSEOLOGIA E STORIA DELLA MEDICINA

Storia della medicina, bioetica, museologia medica e paleopatologia con un approccio interdisciplinare, attraverso attività didattica, pubblicazioni di articoli in riviste internazionali e monografie in italiano e in inglese, divulgazione scientifica, convegni e congressi nazionali e internazionali.

Obiettivo: *Archivio di cardiopatie congenite e acquisite nell'ambito del Museo di Anatomia Patologica, Cartellonistica divulgativa.*

Indicatore: *Pubblicazioni su riviste internazionali e comunicazioni a Congressi.*

Valore atteso: *Divulgazione della Paleopatologia e del Museo di Anatomia Patologica con incremento delle visite guidate.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITÀ n. 12 FORMAZIONE

- *Dottorato di Ricerca "Medicina specialistica traslazionale G.B.Morgagni"*
- *Master di Patologia Cardiovascolare, prevalentemente rivolto a Dirigenti Medici della Rete Ospedaliera Veneta*
- *Organizzazione settimanale di conferenze clinico-patologiche e di patologia cardiovascolare forense, anche nell'ambito dell'attività del Dottorato di Ricerca (crediti formativi ECM) e delle Scuole di Specializzazione*
- *Organizzazione Seminario Anatomia per l'Aritmologo (17 Aprile 2021)*
- *Organizzazione del 40° Corso di Aggiornamento in Cardiologia Pediatrica (13-14 Maggio 2021)*
- *Organizzazione Winter School*



dc1637a6



Obiettivo: *Formazione post-lauream di 2° e 3° livello, "back to school" di Dirigenti Medici della Rete Ospedaliera Veneta*

Indicatore: *Complessivamente 100 Crediti formativi con ECM Regionale*

Valore atteso:

- *Diplomi Dottorato (n. 14)*
- *Diplomi Master (n. 9)*
- *Formazione permanente del personale sanitario della Regione Veneto*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*

ATTIVITA' n. 13 **INTERNAZIONALIZZAZIONE**

- *Lecture di docenti stranieri ad invito*
- *Lecture docenti del gruppo all'estero*
- *Organizzazione di Convegni*
- *Invio di giovani dottorandi e specializzandi all'estero*

Obiettivo: *Incrementare i rapporti internazionali.*

Indicatore: *10 Lecture ad invito di relatori stranieri*

Valore atteso: *Visibilità internazionale del Registro di Patologia Cardio-Cerebro-Vascolare.*

Tempi: *Gennaio 2022 - Dicembre 2022*



dc1637a6



REGISTRO REGIONALE DI PATOLOGIA CARDIO-CEREBRO-VASCOLARE

Pag. | 8

PREVENTIVO DI SPESA

ANNO 2022

STRUTTURA: REGISTRO REGIONALE PER LA PATOLOGIA CARDIO-CEREBRO-VASCOLARE

VOCI di spesa	Descrizione	Importo	
PERSONALE	Borse di studio /Affidamento di incarico per personale Medico/Biologo	50.000,00	
Totale Spese per il personale			50.000,00
MISSIONI E SPESE DI TRASFERTA	Missioni, spese di trasferta	10.000,00	
Totale Missioni e Spese di Trasferta			10.000,00
MATERIALI E SERVIZI	Organizzazione Convegni	15.000,00	
	Materiale di consumo	30.000,00	
Totale Spese per Materiali e Servizi			45.000,00
MATERIALE INVENTARIABILE	Strumentazioni, Attrezzature Arredi	45.000,00	
Totale Materiale Inventariabile			45.000,00
TOTALE GENERALE			150.000,00

IL RESPONSABILE SCIENTIFICO

Prof. Cristina Basso

(firmato digitalmente)

dc1637a6

