



Fondazione IRCCS
Policlinico San Matteo

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

DIPARTIMENTO
CARDIOTORACOVASCOLARE

SC CARDIOLOGIA 1

Direttore

Dr. Leonardo De Luca

Tel. 0382 503158 - 503157

segreteria.cardiologia@smatteo.pv.it



STUDIO GenetiCA

Valutazione della prevalenza di malattia cardiaca ereditaria monogenica nei pazienti vittima di arresto cardiaco extra-ospedaliero in Regione Lombardia

NEWSLETTER N° 4 - 31/07/2024

Gentili **Investigators**,

É con estremo piacere che condividiamo con voi la Newsletter di studio per fornirvi un quadro aggiornato in merito allo status degli arruolamenti dei pazienti candidabili allo studio.



OBIETTIVO PRIMARIO:

Valutare la prevalenza di malattie aritmogeniche o strutturali cardiache monogeniche in tutti i pazienti vittima di arresto cardiaco extra-ospedaliero da causa medica con età inferiore o uguale a 50 anni nella Regione Lombardia

STRUTTURE COINVOLTE:

IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia,

U.O.C. Cardiologia

- Centro Promotore e Coordinatore

U.O.C. Laboratorio Genetica - Trapiantologia e malattie cardiovascolari

- Stoccaggio e analisi del materiale genetico



Azienda Regionale dell'Emergenza Urgenza (AREU) Lombardia:

- Recupero campioni biologici

Degenza:
Tel. 0382 503717 – 503970

Ambulatori:
Tel. 0382 503890

FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO "SAN MATTEO"
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico di diritto pubblico
C.F. 00303490189 - P. IVA 00580590180
V.le Golgi 19 - 27100, PAVIA - Tel. 0382.5011

www.sanmatteo.org

Azienda Certificata UNI EN ISO

Mod 5.2.1 Rev 2 del 1/03/2024

CRITERI DI INCLUSIONE:

- ✓ Pazienti con età **uguale o inferiore** a 50 anni, vittima di **arresto cardiaco extra-ospedaliero** di **eziologia medica** avvenuto in Regione Lombardia per il quale sia stato allertato il Sistema di Emergenza Sanitaria e siano state iniziate le manovre rianimatorie.

TERRITORIO ATTUALMENTE COINVOLTO:

Provincia di Pavia

(previsto coinvolgimento nei prossimi mesi delle province di Lodi, Cremona e Mantova)

A CHE PUNTO SIAMO?



Data inizio arruolamento: **01/05/2021**

Giorni di arruolamento: **1187 gg**



N° pazienti arruolabili nello studio: **76**

Pazienti arruolati	53 (70%)
Pazienti non arruolati	23(30%)



Risultati analisi genetiche

Mutazione riscontrata	24 (45.3%)
Mutazione non riscontrata	22 (41.5%)
Analisi genetiche in corso	7 (13.2%)

- ✓ Per 20 pazienti sono emerse mutazioni VUS (Variant of Uncertain Significance)
- ✓ Per 3 pazienti sono emerse mutazioni LP (Likely pathogenic)
- ✓ Per 1 paziente è emersa una mutazione P (Pathogenic)



Grazie ai risultati derivati dalle analisi genetiche è stato possibile effettuare indagini cliniche e genetiche per i familiari dei pazienti in cui è stata riscontrata una mutazione.

In particolare, sono state eseguite **visite cardiologiche ai familiari di 6 pazienti** e sono in corso **le analisi genetiche dei familiari di pazienti in cui è stata riscontrata una mutazione P o LP.**

Visti i risultati e l'importanza dello studio, esso continua e ricordiamo l'importanza di **recuperare il materiale biologico** necessario per poter effettuare le analisi genetiche.

Cogliamo l'occasione per ringraziare tutto il personale per il costante impegno dedicato allo studio

A nome nostro e di tutto lo Study Management Team,
Vi ringraziamo per l'interesse e la preziosa collaborazione e restiamo a completa disposizione in caso di curiosità e chiarimenti

Distinti Saluti,

Dr. Alessandro Vicentini

Dr. Simone Savastano

Dr. Enrico Baldi