



11. LA AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA EN OCTOGENARIOS, ¿SIEMPRE *WILD-TYPE*?

Astrid Casadevall Portas¹, Coloma Tirón de Llano¹, Arola Armengou Arxé², Ignasi Bellavista Crespo¹, Blanca Herrera Martínez¹, Pablo de Loma-Osorio¹, Lluïsa García Garrido¹, Antoni Castro Guardiola² y Ramón Brugada Terradellas¹

¹Cardiología. Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona, España y ²Medicina Interna. Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona, España.

Resumen

Introducción y objetivos: En estos últimos años se ha producido un aumento exponencial en el diagnóstico de amiloidosis cardiaca por transtirretina (ATTR). A menudo se asume que la ATTR diagnosticada en pacientes mayores de 70 años es *wild-type* (ATTRwt) y no hereditaria (ATTRv), no realizando así el estudio genético. La identificación de un caso de ATTRv es especialmente relevante porque permite el diagnóstico precoz de los familiares. Este estudio pretende determinar la prevalencia de ATTRv entre los pacientes diagnosticados de ATTR con 70 o más años y comparar las características demográficas y clínicas entre ATTRv y ATTRwt.

Métodos: Revisión retrospectiva de los pacientes diagnosticados de ATTR con 70 o más años en una unidad de insuficiencia cardiaca y cardiopatías familiares (febrero 2016 - enero 2023). Se ha calculado la prevalencia de ATTRv y se han comparado las características demográficas y clínicas entre ATTRv y ATTRwt. Los datos se han analizado mediante R studio y SPSS, utilizando t-Student, test χ^2 y test de Fisher cuando han sido apropiados.

Resultados: Se han incluido a 41 pacientes de 82,8 (\pm 5,4) años. El estudio genético ha resultado positivo en 5 pacientes (12,2%; IC95%, 4-26%) de 76, 79, 82, 86 y 87 años. Las variantes detectadas han sido la p.Val142Ile (n = 4) y p.Val50Met (n = 1). El sexo femenino ha resultado más frecuente entre la población de ATTRv que ATTRwt, sin llegar a la significación estadística (40 vs 11%, p = 0,1476). Por lo que respecta al resto de variables demográficas, clínicas, electrocardiográficas y ecocardiográficas recogidas no se han podido identificar diferencias significativas entre ambos grupos.



Frecuencia de amiloidosis por transtirretina wild-type (ATTRwt) y hereditaria (ATTRv).

ATTR con \geq 70 años tienen ATTRv. No se ha identificado ningún dato médico que permita diferenciar ambos grupos, evidenciando así la importancia de realizar el estudio genético en esta población para el diagnóstico precoz de los familiares. Sin embargo, habría que interpretar los resultados con cautela dada la pequeña muestra estudiada.