



17. RESULTADOS PRELIMINARES DEL REGISTRO ESPAÑOL DE AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA

Guadalupe Noel Federik¹, Carlos Miguel Veras Burgos², Cristina Pericet³, José González Costello⁴, Ana José Manovel Sánchez⁵, Esther Zorio Grima⁶, Jaume Pons Linares⁷, José Manuel García Pinilla⁸, Lucas Tojal Sierra⁹, Javier Limeres Freire¹⁰, Juan Ramón Gimeno Blanes¹¹, Ana García Álvarez¹², Rosa Macías Ruíz¹³, M^a Ángeles Espinosa Castro¹⁴ y Tomás Ripoll Vera²

¹Hospital Universitario Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears), España, ²Cardiología. Hospital Universitario Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears), España, ³Cardiología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda (Madrid), Madrid, España, ⁴Cardiología. Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona, España, ⁵Cardiología. Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España, ⁶Cardiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España, ⁷Cardiología. Hospital Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears), España, ⁸Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España, ⁹Cardiología. Hospital Universitario Araba-Txagorritxu, Vitoria-Gasteiz (Álava), España, ¹⁰Cardiología. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España, ¹¹Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España, ¹²Cardiología. Hospital Clínic, Barcelona, España, ¹³Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España y ¹⁴Cardiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La amiloidosis hereditaria por transtirretina (ATTRv) es una enfermedad multiorgánica, cuyo impacto en el corazón provoca una significativa disminución en la calidad y esperanza de vida del paciente. El seguimiento en centros especializados con equipos multidisciplinares resulta esencial para su adecuado manejo. Nuestro objetivo fue caracterizar el perfil del paciente con amiloidosis cardiaca por ATTRv en una amplia cohorte española, proporcionando una descripción de las variables demográficas, clínicas, de imagen y genéticas.

Métodos: Estudio retrospectivo, multicéntrico, de pacientes con variante patogénica en el gen de la TTR y evidencia invasiva o no invasiva de afección cardiaca.

Resultados: Participaron 42 centros y se inscribió a 448 pacientes con ATTRv y afectación cardiaca, 67,8% varones y edad media 62 años $\pm$ sem 0,72. Se hallaron 16 variantes patogénicas, siendo las más comunes Val30Met (63,8%), Val122Ile (22%) y Gluc89Lys (5,23%). La clínica extracardiaca fue el motivo de consulta más frecuente (34%), principalmente polineuropatía (64%) y clínica digestiva (28%). El 10% estaban asintomáticos al diagnóstico, siendo la clase funcional I y II las más prevalentes (51% y 38%). El NTproBNP tuvo un valor medio de 2.092 pg/ml $\pm$ sem 161,7, mientras que la fracción de eyección fue de 56% $\pm$ sem 0,6. El espesor parietal medio por ecocardiografía fue de 15,8 mm y por resonancia cardiaca el 74% presentó realce tardío con gadolinio, siendo el tipo de realce subendocárdico el más prevalente (49%). El seguimiento medio fue de 3,7 años $\pm$ sem 0,16. La prevalencia de fibrilación auricular/flutter en la primera consulta fue del 13,3%, aumentando a un 35% en el seguimiento. Requirieron ingreso por insuficiencia cardiaca 127 (30%), implante de marcapasos 122 (29,8%), y el 19,9% fallecieron, la mayoría también por insuficiencia cardiaca (29%).

Conclusiones: En España, la ATTRv con afectación cardiaca tiene un espectro genético heterogéneo, si bien predomina globalmente la variante Val30Met, endémica en algunas zonas. El 90% de los pacientes ya presentan síntomas al momento del diagnóstico, sugiriendo que el diagnóstico suele ser tardío. A pesar de

tener mayoritariamente expresión extracardiaca, la insuficiencia cardiaca avanzada constituye la causa principal de mortalidad.