



## 5002-11. CARACTERIZACIÓN Y PRONÓSTICO DE LA AMILOIDOSIS CARDIACA HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA EN ESPAÑA

Tomás Ripoll Vera<sup>1</sup>, Cristina Pericet Rodríguez<sup>2</sup>, José González Costello<sup>3</sup>, Ana José Manovel Sánchez<sup>4</sup>, Esther Zorio Grima<sup>5</sup>, Jaume Pons Llinars<sup>6</sup>, José Manuel García Pinilla<sup>7</sup>, Lucas Tojal Sierra<sup>8</sup>, Javier Limeres Freire<sup>9</sup>, Juan Ramón Gimeno Blanes<sup>10</sup>, Ana García Álvarez<sup>11</sup>, María Gallego Delgado<sup>12</sup>, José López Aguilera<sup>13</sup>, Rosa Macías Ruíz<sup>14</sup> y M. Ángeles Espinosa Castro<sup>15</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears), España, <sup>2</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid), España, <sup>3</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona, España, <sup>4</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España, <sup>5</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario La Fe, Valencia, España, <sup>6</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears), España, <sup>7</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España, <sup>8</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Araba-Txagorritxu, Vitoria-Gasteiz (Álava), España, <sup>9</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España, <sup>10</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España, <sup>11</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Clínic, Barcelona, España, <sup>12</sup>Servicio de Cardiología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca, España, <sup>13</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España, <sup>14</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España y <sup>15</sup>Servicio de Cardiología. 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, representativa, y establecer factores pronósticos y de supervivencia.

**Métodos:** Estudio retrospectivo, multicéntrico, de pacientes con variante patogénica en el gen de la TTR y evidencia invasiva o no invasiva de afección cardiaca. Se describen variables demográficas, clínicas, de imagen y genéticas, y se analizan aquellas relacionadas con el pronóstico, así como un estudio de supervivencia libre de eventos.

**Resultados:** Participaron 38 centros y se reclutaron 442 pacientes con ATTRv y afectación cardiaca: 67,6% hombres, edad media 65 años (54-72). Se hallaron 15 variantes patogénicas, las más comunes Val30Met (64,9%), Val122Ile (21,5%) y Gluc89Lys (5,2%). La clínica extracardiaca fue el motivo de consulta más frecuente (34,2%), principalmente polineuropatía (64,5%). El 52% estaba en clase funcional I y el 37,6% en II. El NT-proBNP tuvo un valor medio de 2,130 pg/ml, mientras que la fracción de eyección ventricular izquierda (FEVI) fue de 57,2 ± 11,8%. El espesor parietal medio por ecocardiografía fue de 15,8 mm, y por resonancia el 74% presentó realce tardío tras gadolinio. El seguimiento medio fue de 2,8 años (1,2-5,4). El 36,2% recibieron tafamidis y el 20,8% patisirán. Requirieron ingreso 140 (31,7%), la mayoría por insuficiencia cardiaca (71,4%), implante de marcapasos 118 (26,7%), y 90 (19,9%) fallecieron, la mayoría también por insuficiencia cardiaca (22,2%) o muerte súbita (14,4%). La mediana de supervivencia desde el inicio de síntomas fue de 19,2 años, y hubo diferencias en relación al genotipo (Val122Ile y Gluc89Lys peor que Val30Met) y al tratamiento. Las variables asociadas a un peor pronóstico fueron: NYHA > II, fibrosis,

grosor VI, y FEVI.

**Conclusiones:** En España, la ATTRv con afectación cardíaca tiene un espectro genético heterogéneo, si bien predomina globalmente la variante Val30Met, endémica en algunas zonas. A pesar de tener mayoritariamente expresión extracardiaca, la insuficiencia cardíaca avanzada constituye la causa principal de mortalidad.