



4007-3. CARACTERIZACIÓN DE LA CARDIOPATÍA AMILOIDÓTICA HEREDITARIA POR TRANSTIRETINA EN ESPAÑA

Jorge Álvarez Rubio¹, Ana José Manovel Sánchez², Javier Limeres Freire³, José González Costello⁴, Pablo García-Pavía⁵, José Manuel García Pinilla⁶, Esther Zorio Grima⁷, María Valverde Gómez⁸, M^a Ángeles Espinosa Castro⁹, Gonzalo Barge Caballero¹⁰, Juan Ramón Gimeno Blanes¹¹, Elena Fortuny Frau¹², Luis Miguel Rincón Díaz¹³, María Gallego Delgado¹⁴ y Tomás Ripoll Vera¹

¹Hospital Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears). ²Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva. ³Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ⁴Hospital Universitario de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona). ⁵Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda (Madrid). ⁶Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga. ⁷Hospital Universitario La Fe, Valencia. ⁸Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ⁹Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ¹⁰Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. ¹¹Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia. ¹²Hospital Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears). ¹³Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ¹⁴Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Introducción y objetivos: La amiloidosis hereditaria por transtiretina (AhTTR) es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de la transtiretina que frecuentemente presenta afectación cardiaca. El objetivo de nuestro estudio fue describir las características demográficas, clínicas y genéticas de los pacientes con AhTTR en España.

Métodos: Estudio retrospectivo multicéntrico de pacientes con AhTTR y afectación cardiaca. Se contactó con la gran mayoría de las unidades de insuficiencia cardiaca y de cardiopatías familiares de España, para solicitar su participación en el estudio. Se recogieron datos clínicos, genéticos, pruebas de imagen, seguimiento y de tratamiento.

Resultados: Se incluyó a 181 pacientes de 46 hospitales de España con diagnóstico de AhTTR y afectación cardiaca. 65,2% varones, media de edad al diagnóstico 60 ± 14 años. Las mutaciones de tipo missense fueron las más frecuentes (97,7%) principalmente la Val50Met (67,7%) seguida de la Val142Ile (12,4%). El principal motivo de consulta fue la clínica extracardiaca (69%), seguido de la disnea (39%). El 12% de los pacientes estaba en CF III-IV NYHA y el 14,9% había tenido síncope. El NT ProBNP medio fue de $2.145,4 \pm 3.586$ pg/mL. La afectación extracardiaca fue frecuente: neurológica 68%, digestiva 35,4% y renal 16,4%. El 25,8% tenían síndrome de túnel carpiano. En el electrocardiograma (ECG) un 8,5% estaba en Fibrilación auricular/flutter auricular, un 25,3% presentaba algún tipo de bloqueo AV. El patrón pseudoinfarto estaba presente en 25,9% de los ECGs y el 15,3% presentaban bajos voltajes. En el ecocardiograma el grosor ventricular medio fue de $15,4 \pm 4,1$ mm y en la mayoría de casos la HVI era concéntrica (62%). La FEVI fue de $57,2\% \pm 11,9\%$. El diámetro anteroposterior de la aurícula izquierda fue de $41,2 \pm 6,8$ mm. El strain longitudinal estaba reducido en segmentos basales en 29,4% de los casos. En la resonancia se observó patrón subendocárdico difuso en 52,7%. La gammagrafía con pirofosfatos grado 2-3 estaba presente en 75% de los casos. El 24,9% de los pacientes ingresó por insuficiencia cardiaca. 25,4% de los pacientes había recibido tratamiento con tafamidis, 31,6% trasplante hepático y 11,3% trasplante cardiaco.

Mutaciones AhTTR

	Frecuencia	%
Val50Met	120	67,8
Val142Ile	22	12,4
Glu89Lys	9	5
Ser97Tyr	6	3,4
Glu109Lys	5	2,8
Val122Del	4	2,2
Ser43Asn	2	1,1
Asp38Asn	2	1,1
Val71Ala	1	0,5
Glu89Gln	1	0,5
Ala65Thr	1	0,5
Thr80Ala	1	0,5
Leu32Pro	1	0,5
Glu74Gln	1	0,5
Ala128Val	1	0,5

Conclusiones: La AhTTR es una enfermedad rara que frecuentemente presenta afectación cardiaca. La caracterización de esta patología es útil para el diagnóstico y tratamiento precoz de estos pacientes.