



6030-5. PREVALENCIA DE AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA EN PACIENTES ANCIANOS CON AMILOIDOSIS CARDIACA POR TRANSTIRRETINA

Alba Maestro Benedicto¹, Paula Vela Martín², Fernando de Frutos Seminario², Nerea Mora Ayestarán², Antonia Pomares Varó³, Emiliano González Vioque², Ana Briceño Hinojo², Eva Cabrera Romero², Fernando Domínguez², Esther González López², Marta Cobo Marcos², Enrique Lara-Pezzi⁴, Javier Segovia² y Pablo García-Pavía²

¹Instituto de Investigación del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, IIB-Sant Pau, Barcelona, ²Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid), ³Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona y ⁴Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: La amiloidosis cardiaca por transtirretina (ATTR-CM) se produce por la acumulación de fibrillas de amiloide transtirretina (TTR) en el miocardio, bien por mutaciones (ATTRv) o bien en su forma natural (ATTRwt). Desafortunadamente, a menudo se asume el diagnóstico ATTRwt en pacientes ancianos sin realizar estudio genético. Nuestro objetivo es determinar la prevalencia de ATTRv en una cohorte de pacientes ancianos con ATTR-CM y evaluar las consecuencias clínicas del diagnóstico en esta población.

Métodos: Se realizó un estudio retrospectivo incluyendo todos los pacientes consecutivos con ATTR-CM evaluados en nuestra Unidad desde diciembre 2008 a noviembre 2021. Se excluyeron aquellos con estudio genético como parte de un cribado familiar o por diagnóstico de polineuropatía. Se recogieron los datos de la historia clínica y se estableció el punto de corte de 70 años para definir a la cohorte de edad avanzada. Mediante regresión logística se analizaron los posibles factores asociados al diagnóstico de ATTRv.

Resultados: Se incluyeron 300 pacientes con ATTR-CM (edad mediana al diagnóstico de 78 años, 16% de sexo femenino y 99% caucásicos), de entre los cuales 262 tenían $\geq$ 70 años (82%) y 203 eran referidos desde otros centros (68%). La proporción de pacientes referidos sin test genético aumentaba con la edad (IMAGEN). Se estableció el diagnóstico de ATTRv en 35 pacientes de la cohorte global (12%; IC95%: 3,1-8,8) y en 13 en aquellos con $\geq$ 70 años (5,3%; IC95%: 5,6-26,7), la mutación más frecuente fue la Val142Ile. El análisis multivariado (TABLA) identificó el sexo femenino y la polineuropatía como factores asociados de forma independiente a ATTRv. El diagnóstico de ATTRv permitió iniciar tratamiento modificador de la enfermedad en 5 individuos, además del cribado de 33 familiares de 13 familias, con la identificación de 9 portadores ATTRv asintomáticos.

Análisis univariado

Análisis multivariado

Odds
ratio

IC95%

p

Odds
ratio

IC95%

p

Edad al diagnóstico (por año)	0,95	0,85-1,05	0,29			
Sexo (femenino)	3,66	1,13-11,85	0,03	5,68	1,13-28,91	0,034
Ascendencia africana	46,31	3,52-Inf	0,005	9,93	0,68-Inf	0,09
Hipertensión	0,67	0,21-2,13	0,50			
Síndrome del túnel carpiano	2,23	0,73-6,86	0,16			
Estenosis del canal lumbar	0,51	0,06-4,01	0,52			
Cardiopatía isquémica	0,27	0,00-1,66	0,19			
Polineuropatía	10,05	3,09-32,64	0,001	8,23	1,86-39,98	0,004
Disautonomía	1,14	0,30-4,29	0,85			
Enfermedad ocular	6,64	1,20-36,73	0,03	1,32	0,02-18,58	1,00
Síntomas gastrointestinales	3,08	0,78-12,09	0,11			
CF NYHA ? III	0,62	0,13-2,87	0,54			
Fibrilación auricular	0,54	0,18-1,67	0,29			
Bloqueo AV 1 ^{er} grado	0,18	0,02-1,56	0,12			
Septo ? 15 mm	3,89	0,49-30,5	0,20			
NT-proBNP > 3.000 pg/ml	2,37	0,75-7,45	0,14			
Troponina I convencional > 0,05 ?g/l	0,86	0,27-2,74	0,80			



Conclusiones: La ATTRv está presente en un número sustancial de pacientes con ATTR-CM de edad $\geq$ 70 años (5,3%). Tanto el sexo femenino como la polineuropatía se asocian de forma independiente al diagnóstico de ATTRv. La identificación de sujetos ancianos con ATTRv tiene implicaciones terapéuticas y diagnósticas para el paciente y su familia, reforzando la importancia del test genético sistemático en los pacientes con ATTR-CM, independientemente de la edad.