



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

Tomás Ripoll Vera¹, Cristina Pericet Rodríguez², José González Costello³, Ana José Manovel Sánchez⁴, Esther Zorio Grima⁵, Jaume Pons Llinars⁶, José Manuel García Pinilla⁷, Lucas Tojal Sierra⁸, Javier Limeres Freire⁹, Juan Ramón Gimeno Blanes¹⁰, Ana García Álvarez¹¹, María Gallego Delgado¹², José López Aguilera¹³, Rosa Macías Ruíz¹⁴ y M. Ángeles Espinosa Castro¹⁵

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