Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):220

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EM-020 - AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRETINA (AHTTR). TRATAMIENTO Y PROGRESIÓN

M. Molero Bonilla, Y. Borjas Soldevila, I. Losada López, J. González Moreno y E. Cisneros Barroso

Medicina Interna. Hospital Universitario Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Objetivos: Analizar las diferencias en cuanto a progresión entre pacientes con AhTTR trasplantados hepáticos (TH) y pacientes en tratamiento con tafamidis.

Material y métodos: Se realiza un estudio descriptivo retrospectivo de una cohorte de pacientes con AhTTR, analizando características basales y progresión a los 6, 12 y 24m en ambos grupos.

Resultados: Se recogen en total 50 pacientes, 30 TH y 20 en tratamiento con tafamidis. De los pacientes TH 13 (43,33%) eran hombres; previo al TH 28 se encontraban en estadios 0-2 PND (3 estadio 0, 15 estadio 1 y 10 estadio 2) y en 2 el estadio era desconocido; 28 presentaban afectación neurológica (21 con electromiograma patológico), 13 disautonomía, 14 digestiva, 10 cardiaca y 9 ocular. Respecto al grupo de tafamidis el 10 (50%) eran hombres; todos estaban en estadio 1 PND y todos presentaban afectación neurológica (19 con electromiograma patológico), 14 disautonomía, 10 afectación digestiva, cardiaca (5 confirmado con gammagrafía de pirofosfato) y 2 afectación ocular. En cuanto a la progresión de ambos grupos (tabla 1). Del total de pacientes fallecieron 14 (28%), 1 en el grupo de tafamidis y 13 en TH. Se calculó el índice de masa corporal (IMC), NIS y NT-proBNP basales y post-tratamiento (tablas 2 y 3).

	Progresión 6 meses	Progresión 12 meses	Progresión 24 meses
Trasplante hepático	6 pacientes (25%) - 5 clínica neurológica - 1 clínica digestiva	10 (41.66%) - 8 clínica neurológica - 2 clínica digestiva	14 (58.33%) - 11 clínica neurológica - 1 clínica digestiva - 1 clínica ocular - 1 deterioro renal
Tafamidis	3 pacientes (20%) - 2 clínica neurológica - 1 clínica ocular	3 pacientes (21.4%) - 3 clínica neurológica	5 pacientes (62.5%) - 5 clínica neurológica

Tabla 1.

	Trasplante hepático		
	IMC (media)	NIS (mediana)	NT-proBNP (mediana)
Basal	25 (DE 3.06)	-	-
6 meses	24.64 (DE 3.44)	-	-
12 meses	23.83 (DE 2.85)	-	-
24 meses	24.18 (DE 4.39)	-	-

Tabla 2.

	Tafamidis		
	IMC (media)	NIS (mediana)	NT-proBNP (mediana)
Basal	25.18 (DE 2.83)	7 (r 0-100)	385 (r 75-1586)
6 meses	25.31 (DE 3.40)	7 (r 2-16)	356 (r 49-1204)
12 meses	26.04 (DE 2.17)	11 (r 2-101.25)	679.5 (r 93-3531)
24 meses	25.34 (DE 2.98)	12 (r 2-110.5)	466 (r 39-571)

Tabla 3.

Discusión: Al comparar la evolución en ambos grupos, se observó mayor progresión en pacientes con TH que con tafamidis aunque sin diferencias estadísticamente significativas. También se observó aumento de IMC en pacientes tratados con tafamidis, tampoco significativo.

Conclusiones: La AhTTR es una enfermedad progresiva sin tratamiento curativo. El avance terapéutico con la introducción de tafamidis ha supuesto un cambio en la evolución de la enfermedad, con resultados positivos en cuanto a la reducción de progresión y mortalidad. Los datos de nuestro estudio parecen correlacionarse con los ya descritos en la bibliografía, no obstante, la posibilidad de incluir en el estudio una muestra mayor posiblemente nos permitiría encontrar resultados con significación estadística.

Bibliografía

1. Ando, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2013;8:31.
2. Conceiçao I, et al. Hereditary amyloidosis related to transthyretin V30M (hATTR V30M): disease progression in treated and untreated patients. Eur J Neurol. 2018;25(11):1320-e115.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.