



1815 - AMILOIDOSIS CARDÍACA POR TRANSTIRRETINA: *RED FLAGS* Y RETRASO DIAGNÓSTICO

Helena Alarcos Blasco, Mikel Arrizabalaga Gil, Nuria Gutiérrez Ruiz, Mercedes de la Fuente Vázquez, Raquel Pérez Barquín, Adrián Rivas Pérez, Luis Javier Ruiz Guerrero y Gonzalo Martín Gorriá

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Resumen

Objetivos: Se trata de un estudio descriptivo de una cohorte de pacientes con amiloidosis cardíaca por transtirretina (ATTR) en una región del norte de España. Se analizan los signos y síntomas más característicos de esta enfermedad (conocidos como *red flags* en la literatura) y su frecuencia en nuestra muestra, así como el retraso diagnóstico desde su aparición.

Métodos: Mediante búsqueda exhaustiva utilizando códigos diagnósticos al alta y registros de pruebas diagnósticas, se han identificado retrospectivamente los pacientes con diagnóstico de ATTR desde el año 2016 en nuestra región, que cuenta con un centro de referencia único para estas técnicas. Analizamos en nuestra muestra qué porcentaje de pacientes presentaban los datos clínicos característicos de la ATTR, tanto en su forma no hereditaria (*wild type*) como hereditaria, y el tiempo de retraso desde su aparición al diagnóstico de la enfermedad.

Resultados: Se identificaron 81 pacientes con diagnóstico de ATTR mediante pruebas invasivas (biopsia) o no invasivas (gammagrafía con bifosfonatos). El síndrome del túnel carpiano bilateral estaba presente al diagnóstico en el 11% de los pacientes, mientras que el 20% lo presentaban de manera unilateral. La estenosis del canal lumbar estaba presente en el 14,8% de los pacientes. Respecto a la clínica neurológica, la disautonomía y polineuropatía estaban presentes en el 100% de las formas hereditarias (3/3), mientras que en las no hereditarias estaban presentes en el 21,8% y el 8,4% de los pacientes, respectivamente. Casi la mitad de los pacientes (46%) presentaban al diagnóstico fibrilación auricular o *flutter*. En un 9,9% de los casos se implantó un marcapasos antes del diagnóstico por trastornos en la conducción. Globalmente, un 76,5% de los pacientes presentaba alguno de estos signos antes del diagnóstico. Al analizar el retraso diagnóstico, encontramos una distribución muy asimétrica, con una mediana de 1,47 años (rango IC: 0,13-2,92) desde el inicio de los síntomas.

. tab FA_Dx

| FA_Dx | Freq. | Percent | Cum. |
|-------|-------|---------|--------|
| No | 40 | 54.05 | 54.05 |
| Si | 34 | 45.95 | 100.00 |
| Total | 74 | 100.00 | |

| Tunel_carpi ano | Freq. | Percent | Cum. |
|--------------------|-------|---------|--------|
| No | 50 | 61.73 | 61.73 |
| Unilateral | 20 | 24.69 | 86.42 |
| Bilateral | 11 | 13.58 | 100.00 |
| Total | 81 | 100.00 | |

| Estenosis_c anal | Freq. | Percent | Cum. |
|---------------------|-------|---------|--------|
| No | 69 | 85.19 | 85.19 |
| Si | 12 | 14.81 | 100.00 |
| Total | 81 | 100.00 | |

Conclusiones: La amiloidosis cardíaca viene precedida en muchas ocasiones de un compendio de signos y síntomas clínicos que, aumentan la probabilidad pretest de su diagnóstico (*red flags*). En nuestro estudio 3 de cada 4 pacientes presentaron alguno de estos signos, con un retraso diagnóstico promedio de entre 1 y 2 años.