



532 - DIFERENCIAS CLÍNICAS Y ANALÍTICAS Y EN EL MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO EN AMILOIDOSIS AL Y ATTR

Bárbara Soler Bonafont, Carlos Rodríguez López, Elia Asensi Díaz, Paula Asensio Mathews, Marina Bernal Palacios, Raquel Bravo Ruiz, Jorge Balaguer Germán, Alberto Albiñana Pérez, María José Díez Medrano, Marta del Palacio Tamarit y Álvaro Aceña Navarro

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España.

Resumen

Objetivos: Comparar características al diagnóstico de pacientes con amiloidosis cardíaca AL y con amiloidosis cardíaca por transtirretina (ATTR) en un hospital de tercer nivel. Objetivar manifestaciones diferenciales al diagnóstico que ayuden a la sospecha y faciliten la elección del lugar de biopsia.

Métodos: Estudio comparativo retrospectivo de pacientes con amiloidosis cardíaca AL y ATTR valorados en servicio de Hematología y/o Cardiología del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España; consecutivamente desde enero de 2022. Se realizó estadística descriptiva y comparativa de variables clínicas, analíticas y de imagen al diagnóstico en los grupos de amiloidosis cardíaca AL y ATTR. Se consideró diagnóstico de amiloidosis cardíaca según algoritmo de 2021, "ESC Working group on Myocardial and Pericardial Diseases".

Resultados: Se compararon medias y porcentajes de las variables en los grupos de amiloidosis AL y amiloidosis ATTR, sin diferencias estadísticamente significativas en ninguna de las comparaciones (tabla). Ninguno de los pacientes con amiloidosis AL presentó manifestaciones musculoesqueléticas (síndrome del túnel carpiano, estenosis del canal lumbar ni rotura del tendón del bíceps), que aparecen en un 26,8%, 25% y 16,1% respectivamente en amiloidosis ATTR. En amiloidosis AL existe tendencia a mayor albuminuria respecto a la amiloidosis ATTR. Resto, ver tabla.

Descripción pacientes	Amiloidosis AL	Amiloidosis ATTR
	Total (n=10)	Total (n=56)
Edad (años)	61,5 (47-83)	79 (75-85)
Mujer, n (%)	4 (60)	11 (19.6)
Diabetes, n (%)	1 (10)	14 (25.0)
Fumadores, n (%)	2 (20)	14 (25.0)
Dislipemia, n (%)	5 (50)	30 (53.6)
Hipertensión arterial, n (%)	4 (40)	39 (69.6)
Obesidad, n (%)	1 (10)	9 (16.1)
Fibrilación auricular, n (%)	3 (30)	31 (55.4)
Cardiopatía isquémica, n (%)	1 (10)	5 (8.9)
Revascularización previa, n (%)	1 (10)	2 (5.4)
Marcapasos, n (%)	0	4 (7.1)
Hospitalización previa por IC, n (%)	5 (50)	26 (46.4)
Ictus previo, n (%)	0	1 (1.8)
Enfermedad pulmonar crónica, n (%)	4 (40)	3 (5.4)
Clase funcional NYHA, n (%)		
I	3 (80)	17 (30.4)
II	1 (20)	32 (57.1)
III	0	7 (12.5)
Ritmo sinusal, n (%)	10 (100)	29 (51.8)
Bloqueo auriculoventricular, n (%)	2 (20)	0
Bajos voltajes, n (%)	2 (20)	20 (35.7)
Tratamiento médico		
Anticoagulación, n (%)	2 (20)	30 (53.6)
Antiagregación, n (%)	1 (10)	7 (12.5)
IECA, n (%)	3 (30)	15 (26.8)
ARAI, n (%)	1 (10)	17 (30.4)
Betabloqueante, n (%)	2 (20)	12 (21.4)
ARNI, n (%)	0	1 (1.8)
ARM, n (%)	1 (10)	7 (12.5)
iSGLT2, n (%)	0	2 (11.3)
Diuréticos de asa, n (%)	5 (50)	40 (71.4)
Digoxina, n (%)	0	2 (3.6)
Antiarrítmicos, n (%)	0	4 (7.1)
Signos clínicos		
Síndrome del túnel del carpo, n (%)	0	15 (26.8)
Estenosis del canal lumbar, n (%)	0	14 (25.0)
Ruptura tendón bíceps, n (%)	0	9 (16.1)
Polineuropatía, n (%)	2 (20)	7 (12.5)
Demencia, n (%)	0	4 (7.1)
Valores de laboratorio		
Creatinina (mg/dl)	1,02 (0,79 – 1,43)	1 (0,8 – 1,36)
Hemoglobina (g/dl)	13,1(11,68 – 14,23)	13,0 (12,0 – 14,0)
Leucocitos (n/mm ³)	6625 (6360– 9187)	7000 (6000 – 8000)
NT-proBNP (pg/dl)	2325 (1537,75 – 3460)	2490 (1475 – 5905)
Proteínas (suero) (g/dl)	5,9 (5,25 – 7,85)	7,0 (6,0 – 7,0)
Proteínas (orina) (g/dl)	1921 (1763 – 3206)	8,0 (4,0 – 47,5)
Albumina (suero) (g/dl)	3,45 (2,98 – 3,93)	4,0
Microalbuminuria	886 (402,4 – 2098,78)	13,0 (3,0 – 72,3)

Discusión: La amiloidosis es una enfermedad sistémica por depósito de proteínas, siendo la proteína responsable una cadena ligera aberrante producida por células plasmáticas clonales en la AL y la transtirretina en la ATTR. La afectación cardíaca supone un aumento de la mortalidad, es la manifestación principal de la ATTR y ocurre en un 75% de las AL. Ante sospecha de AL suele realizarse inicialmente biopsia de médula ósea (descarta mieloma múltiple) y grasa abdominal (simplicidad y poco invasiva), a pesar de su sensibilidad < 100%. Si es negativa, debe realizarse biopsia de órgano afecto para descartar completamente amiloidosis. La amiloidosis tiene mal pronóstico sin tratamiento temprano y eficaz, los esfuerzos deben dirigirse a un diagnóstico precoz. Las manifestaciones cardíacas no permiten diferenciar entre amiloidosis AL y ATTR, pero sí manifestaciones sistémicas con diferente frecuencia en ambos tipos. En nuestra serie de casos, aun sin significación estadística (probablemente por tamaño muestral) no existen casos de amiloidosis AL con manifestaciones musculoesqueléticas y sí clara tendencia a mayor albuminuria. Conocer manifestaciones diferenciales en pacientes con A-AL y A-ATTR permitiría iniciar un proceso diagnóstico dirigido, iniciando siempre el algoritmo (“ESC Working group on Myocardial and Pericardial Diseases, 2021”), con detección de cadenas ligeras para descartar amiloidosis AL y podría proponerse realizar biopsia directamente de órgano afecto, guiado por manifestaciones típicas de cada subtipo de amiloidosis para un diagnóstico más precoz.

Conclusiones: La amiloidosis (AL y ATTR) es una enfermedad sistémica con un pronóstico ensombrecido por la afectación cardíaca. La presencia de síntomas sistémicos que acompañan a las manifestaciones cardíacas ayuda a dirigir la sospecha hacia amiloidosis AL vs. ATTR y permite

adelantar el diagnóstico, dirigiendo la biopsia a órganos normalmente afectados en cada caso e iniciar un tratamiento eficaz precoz, mejorando la supervivencia.

Bibliografía

1. Palladini G, Merlini G. What is new in diagnosis and management of light chain amyloidosis? *Blood*. 2016;128(2):159-68.
2. Kittleson MM, *et al*. 2023 ACC expert consensus decision pathway on comprehensive multidisciplinary care for the patient with cardiac amyloidosis. *Journal of the American College of Cardiology*. 2023;81(11):1076-126.
3. Garcia-Pavia P, *et al*. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: A position statement of the ESC Working Group on myocardial and pericardial diseases. *European Heart Journal*. 2021;42(16):1554-68.
4. Quarta CC, *et al*. Diagnostic sensitivity of abdominal fat aspiration in cardiac amyloidosis. *European Heart Journal*. 2017;38(24):1905-8.
5. Witteles RM, Liedtke M. AL Amyloidosis for the cardiologist and oncologist. *JACC: CardioOncology*. 2019;1(1):117-30.