



## 1368 - ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE LA AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA (ATTR) EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL 2015-2023. COMPARANDO LAS FORMAS *WILD-TYPE* Y LAS FORMAS VARIANTES, UN NUEVO CAMINO

Javier de Arístegui Bengoechea, Pilar Redondo Galán, Irene Carmona García, Miren Maldonado Arana, Alfredo Tonda Selles, Laura García Lara, María Gijón Rodríguez y Raquel Davó Fernández

Hospital Universitario de Toledo, Toledo, España.

### Resumen

**Objetivos:** Comparar las características de los pacientes diagnosticados de amiloidosis por transtirretina *wild type* (wtATTR) frente a las formas hereditarias (vATTR).

**Métodos:** Realizamos un estudio observacional retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de wtATTR y vATTR entre 2015 y 2023. Comparamos variables en ambos grupos y describimos la frecuencia en relación a datos demográficos, antecedentes personales, parámetros clínicos, analíticos, radiográficos y ecocardiográficos.

**Resultados:** La población analizada fueron 22 pacientes, de los cuales el 59% fueron wtATTR y el 41% vATTR. Respecto al sexo en ambos grupos predominaban los hombres wtATTR (63%) y vATTR (67%). La edad media al diagnóstico variaba entre vATTR  $53,3 \pm 21$  años frente a  $80,1 \pm 6$  años en wtATTR. Los factores de riesgo cardiovascular se distribuyeron de la siguiente manera; dislipemia en ambos grupos similares 22% (vATTR) 23% (wtATTR), hipertensión arterial 100% en wtATTR y 44% en vATTR, diabetes mellitus tipo 2 solo en los pacientes con vATTR 22%, el 23% de los pacientes wtATTR fumaban en el diagnóstico y ningún paciente del grupo vATTR fumaba. Todos los pacientes vATTR tenían antecedentes familiares de amiloidosis cardíaca. El NTproBNP al diagnóstico en el grupo wtATTR 8970 pg/ml y en el grupo vATTR 5.992 pg/ml. El 33% de los pacientes vATTR no tenía hipertrofia del tabique interventricular, y tan solo un paciente wtATTR (7,7%). En el grupo wtATTR el 33% presentaba un grosor de 15 mm, 17% de 17 mm y los demás pacientes presentaban un caso con las siguientes medidas 12 mm, 14 mm, 18 mm, 20 mm, 23 mm, 27 mm. En el grupo vATTR el 16,6% presentaban grosor de 12 mm, 13 mm, 17 mm y 20 mm, el 33% 18 mm. La estenosis aórtica solo se presentó en el 23% de los pacientes wtATTR. La fracción de eyección del ventrículo izquierdo se encontraba por debajo del 65% en el 61% de los pacientes wtATTR. El bloqueo auriculoventricular completo solo se evidenció en un caso en cada grupo. El 62% del grupo wtATTR presentaba fibrilación auricular, solo un caso en el grupo de vATTR. La gammagrafía se mostraba patológica en el 92% del grupo wtATTR, en el 44% tan solo en el grupo vATTR. Todos con un grado 3. De los 10 pacientes wtATTR que se evaluó la polineuropatía (PNP) en el 90% presentaban estadiaje 1 o 2 (44% y 56% respectivamente). La estenosis del canal lumbar afectó al 23% del grupo wtATTR, solo un caso en el grupo vATTR. El síndrome del túnel del carpo bilateral afectó a ambos grupos, 54% wtATTR, 78% vATTR.

*Conclusiones:* La amiloidosis por transtirretina se trata de una enfermedad con un auge en su diagnóstico, debido en gran parte al mayor conocimiento que tenemos sobre ella. En nuestra muestra analizada describimos las diferencias entre wtATTR y vATTR, consiguiendo esclarecer diferencias entre ellas que nos pueden ayudar a identificar a los pacientes. Saber que afectaciones clínicas se relacionan más frecuentemente con los pacientes vATTR nos permitirá también identificar familiares no tan cercanos que estén afectados de esa mutación.