



1080 - ¿RECONOCEMOS LA AMILOIDOSIS CUANDO LA TENEMOS DELANTE?

Pilar Sánchez Latasa¹, Conadonga Junco Dopico¹, Víctor Jose Vega Rodríguez¹, Darling Vanessa Rueda Cala¹, María Belén García Berrocal², Rocío Eirós Bachiller³, Verónica González de la Calle⁴, Nora Gutiérrez Sampedro¹ y María Luisa Pérez García¹

¹Medicina Interna, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España. ²Genética, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España. ³Cardiología, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España. ⁴Hematología, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España.

Resumen

Objetivos: La amiloidosis engloba un grupo heterogéneo de enfermedades cuya presentación clínica es variable e inespecífica. En aproximadamente la mitad de los pacientes, se establecen previamente otros juicios clínicos. El objetivo de este estudio es ilustrar la importancia que tiene establecer la sospecha de amiloidosis para reducir el retraso diagnóstico y optimizar la realización de pruebas diagnósticas avanzadas.

Métodos: Se realizó un estudio observacional descriptivo retrospectivo de pacientes sometidos a estudio genético por sospecha de amiloidosis en nuestro hospital, en los últimos 9 años. Incluye pacientes fuera del área de salud, pero pertenecientes a nuestra comunidad, dada la función de CSUR de Cardiopatías Familiares. Se recogieron datos sobre la afectación clínica principal y manifestación guía, resultados del estudio genético y especialidad desde la que se solicitó el mismo.

Resultados: Se incluyeron a 234 pacientes con sospecha de amiloidosis a los cuales se les solicitó estudio genético. La mayoría fueron solicitados desde Cardiología (64,6%), Neurología (22%) y Medicina Interna (13,4%). La afectación clínica principal fue cardiológica en 158 (67,5%) pacientes, realizándose el estudio por cardiopatía valvular e hipertrofia ventricular izquierda en ecocardiograma, seguida de la neurológica en 54 (23,1%) por polineuropatía sensitivo-axonal a estudio (tabla 1). Un total de 75 (32,3%) pacientes fallecieron, el 80,3% con amiloidosis por transtirretina *wild-type*. La amiloidosis se confirmó en el 70,1% de los casos, predominando la clínica neurológica en los que se descartó (29,9%). En cuanto al tipo de amiloidosis, presentaron amiloidosis por transtirretina (65,8%), con 131 (56,4%) resultados genéticos negativos. En menor proporción, 8 (3,4%) se diagnosticaron de amiloidosis AL y 2 (0,9%) de amiloidosis AA (tabla 2).

Tabla 1

Motivo	Manifestación guía	N	%
Clínica cardiológica	Cardiopatía valvular e HVI en ecocardiograma	158	67,5

Clínica neurológica	Polineuropatía sensitiva axonal a estudio	54	23,1
Clínica sistémica	Disautonomía, artromialgias y serositis	9	3,8
Estudio familiar	Asintomático	5	2,1
Hallazgo incidental	Captación en gammagrafía por otros motivos	4	1,7
Clínica nefrológica	Síndrome nefrótico	2	0,9
Clínica traumatológica	Estenosis de canal lumbar	2	0,9
Total		234	100

HVI: hipertrofia ventricular izquierda.

Tabla 2

Tipos de amiloidosis	N	%
Amiloidosis ATTR (por transtirretina)	154	65,8%
ATTRv (hereditaria)	24	10,3%
ATTRwt (<i>wild-type</i>)	131	56,4%
Amiloidosis AL (cadenas ligeras)	8	3,4
Amiloidosis AA (proteína amiloide A)	2	0,9
Ninguna	70	29,9
Total	234	100

Discusión: Destaca el predominio de la afectación cardiológica como clínica principal, presente en más de dos tercios de los casos. Este dato es coherente con la creciente identificación de la amiloidosis por

transtirretina, especialmente en su forma *wild-type*, como causa frecuente de miocardiopatía en pacientes de edad avanzada con hipertrofia ventricular no explicada. Asimismo, se identificaron formas hereditarias, lo que subraya la importancia del estudio genético como herramienta esencial para diferenciar ambas entidades, con implicaciones terapéuticas y de asesoramiento genético. Actualmente, la amiloidosis AA representa un porcentaje significativamente menor gracias a los avances en el manejo de enfermedades inflamatorias crónicas mediante el uso extendido de terapias inmunomoduladoras. En contraste, la amiloidosis AL continúa representando una forma de elevada morbimortalidad a pesar del progreso terapéutico. El alto porcentaje de pacientes fallecidos sugiere que muchos diagnósticos fueron realizados en fases avanzadas de la enfermedad, resaltando el retraso diagnóstico y las limitaciones en el reconocimiento clínico de esta entidad, por inespecificidad de sus manifestaciones, su complejidad diagnóstica y la falta histórica de tratamientos eficaces.

Conclusiones: La sospecha clínica de amiloidosis debe incorporarse al razonamiento diagnóstico ante hipertrofia ventricular inexplicada o polineuropatías sin causa aparente. La elevada tasa de diagnóstico en fases avanzadas y su alta mortalidad subrayan la importancia del diagnóstico precoz. El estudio genético es una herramienta indispensable para diferenciar entre formas hereditarias y *wild-type*, con importantes implicaciones pronósticas y de consejo familiar.