



## 1243 - LA SENSIBILIZACIÓN EN AMILOIDOSIS, ¿EN QUÉ PUNTO ESTAMOS?

**Pilar Sánchez Latasa<sup>1</sup>**, Víctor José Vega Rodríguez<sup>1</sup>, Covadonga Junco Dopico<sup>1</sup>, Darling Vanessa Rueda Cala<sup>1</sup>, María Belén García Berrocal<sup>2</sup>, Rocío Eirós Bachiller<sup>3</sup>, Verónica González de la Calle<sup>4</sup>, Nora Gutiérrez Sampedro<sup>1</sup> y María Luisa Pérez García<sup>1</sup>

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

## Resumen

**Objetivos:** Analizar las características diferenciales en la práctica clínica habitual, evaluando los cambios observados debido al aumento de detección de amiloidosis en los últimos años, con especial atención a las estrategias diagnósticas y terapéuticas.

**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 variables demográficas, año de solicitud y resultado del estudio genético, así como tratamiento administrado. Se analizaron en dos periodos: 2016-2019, COVID-19 y 2021-2024.

**Resultados:** Se incluyeron 234 pacientes con sospecha de amiloidosis a los cuales se les solicitó estudio genético. De estos, 157 (67,7%) eran varones, con edad media en el momento de solicitud del estudio de 77,30 (DE: 15,46) años. Durante los primeros cuatro años, se solicitaron 31 (13,4%) estudios genéticos para amiloidosis frente a 201 (86,6%) en el segundo periodo, con un aumento de 6,5 veces. La solicitud se realizó a una edad media significativamente más temprana en el periodo reciente (74,16 vs. 80,42 años,  $p = 0,003$ ). Asimismo, hubo un incremento significativo en la proporción de mujeres evaluadas (12,9 vs. 35,3%,  $p = 0,013$ ). La forma más frecuentemente diagnosticada fue la amiloidosis por transtirretina *wild-type* (ATTRwt), con 131 casos, diferencia con significación estadística ( $p = 0,004$ ). No recibieron tratamiento modificador de enfermedad el 85,5% de los pacientes. De los 34 tratados, solo 17 (7,3%) iniciaron tratamiento con tafamidis 61 mg (12 con la forma *wild-type*), y 6 (2,6%) tafamidis 20 mg. Dos pacientes con ATTR hereditaria recibieron silenciadores genéticos (patisirán y vutrisirán). Se administró tratamiento hematológico en 6 casos de AL y terapia inmunomoduladora en 2 de AA. Además, 50 (31,6%) de los pacientes que presentaban afectación cardíaca recibieron ISGLT2.

Clasificación	Diagnóstico	2016-2019	COVID-19	2021-2024	Total
Sin amiloidosis	1		68	69	

Amiloidosis ATTRv	5	19	24	
Amiloidosis ATTRwt	22	109	131	
Amiloidosis AL	3	5	8	
Amiloidosis AA	0	2	2	
Total	31	0	203	234

ATTRv: amiloidosis por transtirretina hereditaria;  
ATTRwt: amiloidosis por transtirretina *wild-type*.

**Discusión:** Este estudio muestra un aumento en la solicitud de estudios genéticos para amiloidosis en los últimos años, reflejando mayor concienciación clínica, avances diagnósticos y disponibilidad terapéutica. Este hecho acompañado de un descenso en la edad media y un aumento de mujeres evaluadas, sugiere una expansión del perfil clínico del paciente sospechoso por ampliación del umbral diagnóstico. Pese al incremento diagnóstico, el tratamiento específico sigue siendo limitado, principalmente por síntomas avanzados de insuficiencia cardiaca, estadios terminales de insuficiencia renal, limitación funcional y/o fallecimiento. Aunque hubo una tendencia hacia un inicio más precoz del tratamiento en los últimos años, no alcanzó significación estadística. La utilización de ISGLT2 fue relativamente frecuente, probablemente por su valor en insuficiencia cardiaca con FEVI preservada.

**Conclusiones:** Desde 2020, se ha observado un aumento significativo en la solicitud de estudios genéticos para amiloidosis, siendo la ATTRwt la forma más frecuentemente identificada. No obstante, su tratamiento específico continúa siendo escaso, a pesar de la disponibilidad de terapias modificadoras. Aunque se ha avanzado en el diagnóstico precoz, persiste una brecha con respecto al inicio de tratamiento, lo que subraya la necesidad de mejorar las estrategias terapéuticas y de profundizar en el papel de fármacos como los ISGLT2 en el abordaje de esta enfermedad sistémica.