



## 1986 - IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES CON AMILOIDOSIS CARDÍACA POR TRANSTIRRETINA: ANÁLISIS RETROSPECTIVO EN UN CENTRO HOSPITALARIO

Julián Froilán Durá Garrido<sup>1</sup>, Juan María García Criado<sup>1</sup>, Marta Olmedo Chiva<sup>1</sup>, Asier Rubio Martínez<sup>2</sup> y Manuel Méndez Bailón<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina interna, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España. <sup>2</sup>Cardiología, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar la importancia del estudio genético en pacientes con amiloidosis cardíaca por transtirretina. Comparar la incidencia de la realización del estudio en grupos en relación a: edad, sexo y FEVI.

**Métodos:** Los hallazgos del presente estudio resaltan la necesidad de incorporar de forma sistemática el análisis genético en todos los pacientes con diagnóstico confirmado de amiloidosis cardíaca por ATTR, independientemente de su edad o características clínicas iniciales. Esta práctica no solo optimiza el abordaje individual del paciente, sino que amplía las posibilidades de intervención preventiva en su entorno familiar, con claras implicaciones éticas, clínicas y sanitarias. Promover el estudio genético universal en este contexto debe considerarse una prioridad en la atención integral de la amiloidosis.

**Resultados:** De los 113 pacientes evaluados, 23 presentaron gammagrafía positiva. De ellos, 19 pacientes (82,6%) fueron sometidos a estudio genético, mientras que en 4 (17,4%) dicho estudio no fue realizado. Los pacientes que sí fueron estudiados genéticamente eran predominantemente varones (90%), con una edad media de  $81,0 \pm 11,1$  años  $p < 0,005$ . En cambio, el grupo sin estudio genético mostró una mayor proporción de mujeres (48%) y una edad media significativamente menor ( $57,2 \pm 11,2$  años)  $p < 0,005$ . En cuanto a la función sistólica, evaluada mediante fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI), se observó una leve disminución en el grupo con estudio genético ( $54,9 \pm 9,7\%$ ) respecto al grupo sin dicho estudio ( $57,1 \pm 11,2\%$ )  $p = 0,4239$ .

**Discusión:** La falta de realización sistemática del estudio genético en pacientes con amiloidosis cardíaca confirmada supone una importante limitación diagnóstica. En muchos casos, la avanzada edad del paciente lleva a asumir erróneamente que la etiología es tipo *wild-type*, sin considerar la posibilidad de una variante hereditaria. Esta omisión limita la detección de mutaciones genéticas con potencial implicación clínica para los familiares, impidiendo establecer medidas de prevención, seguimiento cardiológico o tratamiento precoz en etapas asintomáticas. Además, desde una perspectiva de salud pública, limita la posibilidad de implementar programas de cribado familiar y asesoramiento genético estructurado.

**Conclusiones:** Los hallazgos del presente estudio resaltan la necesidad de incorporar de forma sistemática el análisis genético en todos los pacientes con diagnóstico confirmado de amiloidosis cardíaca por ATTR, independientemente de su edad o características clínicas iniciales. Esta práctica no solo optimiza el abordaje individual del paciente, sino que amplía las posibilidades de intervención preventiva en su entorno familiar,

con claras implicaciones éticas, clínicas y sanitarias. Promover el estudio genético universal en este contexto debe considerarse una prioridad en la atención integral de la amiloidosis.