



## IC-023 - AMILOIDOSIS. COMUNICACIÓN DE 14 CASOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

I. Moreno Lucente<sup>1</sup>, M. Calpe Gil<sup>2</sup>, L. Mouronval Morales<sup>1</sup>, D. Silva González<sup>2</sup>, V. Muñoz Mendoza<sup>1</sup>, M. Villanueva Gimeno<sup>1</sup>, R. Ferrer Sorolla<sup>3</sup> y B. Riera Begué<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Cardiología, <sup>3</sup>Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Obispo Polanco. Teruel. <sup>4</sup>Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluación del número de casos diagnosticados de amiloidosis, en los últimos 12 años, en el Hospital Obispo Polanco; así como describir las diferencias clínicas existentes, evaluar el método diagnóstico y el tratamiento recibido.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo, basado en la revisión de todas las historias clínicas que contaran con un diagnóstico principal de Amiloidosis comprendidas en los últimos 12 años. Revisión de todos los informes, entre enero de 2006 y enero de 2018, con un total de 14 sujetos diagnosticados de amiloidosis.

**Resultados:** La distribución por sexo demostró que 13 pacientes eran de sexo masculino, frente a una única fémina. El promedio de edad de los casos fue de 76,85 años (rango entre 49 y 87). En la serie hubo 3 casos de AL frente a 9 de ATTR con subtipo AS y 2 casos de ATTR con mutación genética identificada; llamar la atención sobre el posible sesgo existente en el diagnóstico de ATTR debido a que gran parte de los estudios genéticos solicitados no se encontraban disponibles para consulta. Con respecto a los 3 casos de AL, hubo 2 pacientes que presentaron mieloma múltiple asociado. Únicamente los pacientes con diagnóstico de AL recibieron tratamiento específico, las AS recibieron terapia sintomática. Con respecto a los estudios de imagen realizados, se debe señalar que todos los pacientes disponían de ecocardiograma, objetivándose una FEVI media al diagnóstico del 50% (rango entre 23 y 70). En relación a la cardio-RM y la gammagrafía Tc99 - DPD (ambas externas a nuestro hospital) únicamente dos pacientes no disponen de ninguna de ellas realizadas: 1 paciente con AL + MM que precisó TMO y otro cuya familia reusó el estudio completo dada la fragilidad del paciente. Los patrones de cardio-RM más informados son los de captación subendocárdica biventricular y la captación difusa biventricular o global; y respecto a la gammagrafía Tc99 - DPD lo más informado es la hipercaptación biventricular. Respecto a los estudios genéticos el 35'7% de los pacientes no disponían del mismo; de los 9 restantes se objetivaron: 4 estudios solicitados con resultados no hallados en el historial clínico, 2 muestras exentas de mutación y 2 positivos para la mutación pVal142lle.

**Discusión:** Clásicamente se describía la AL como forma de amiloidosis más prevalente, objetivándose en las últimas décadas un aumento del número de diagnósticos de ATTR, llegándose a considerar la ATTR como mucho más prevalente que la AL. De entre las formas de ATTR destaca la forma senil,

debida al depósito de TTR no mutada, se piensa que ésta podría estar infradiagnosticada, siendo la causa de un 13% de casos de IC con fracción de eyección preservada, manifestación más frecuente de este tipo de patología. En los últimos tiempos han cobrado un papel fundamental en el diagnóstico de esta entidad la cardio-RM y sobre todo la gammagrafía cardiaca con Tc99- DPD, demostrando esta su utilidad para el diagnóstico diferencial entre la AC-TTR y la AC- AL en pacientes con AC documentada.

*Conclusiones:* La ATTR es una entidad más frecuente que la AL; siendo especialmente prevalente en nuestra población en subtipo senil. La escasa sospecha clínica de la entidad la hace especialmente vulnerable al infradiagnóstico; la limitación de acceso a técnicas de imagen avanzadas y a los laboratorios genéticos hacen que nuestros pacientes sean diagnosticados de forma más tardía, quedando en ocasiones el diagnóstico genético incompleto por fallecimiento o extravío de muestras y/o informes. El diagnóstico precoz es fundamental en algunas las formas AL y AA, debido a que su tratamiento puede detener e incluso revertir el desarrollo de la enfermedad.