Acceso Abierto

Amiloidosis cardíaca. Características basales, diagnóstico y pronóstico de una cohorte unicéntrica

Agustín Llanos [1], **Matías Guaraglia** [1]

[1] Residente del Servicio de Cardiología

Instituto Cardiovascular de Rosario - Bv. Oroño 450, (2000) Rosario, Argentina

Correspondencia a: agusllanos96@gmail.com

Fecha de publicación: 19/05/2025

Citación sugerida: Llanos A y col. Amiloidosis cardíaca: Características basales, diagnóstico y pronóstico de una cohorte unicéntrica. Anuario (Fund. Dr. J. R. Villavicencio) 2025;32. Disponible en: https://villavicencio.org.ar/anuario/32/amiloidosis-cardiaca-caracteristicas.pdf. ARK: https://id.caicyt.gov.ar/ark:/s2796762x/bk9kgt6gi

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de Creative Commons Attribution License (https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.es), esto permite que Ud. lo use, lo distribuya y lo adapte, sin propósitos comerciales, siempre que se cite correctamente el trabajo original. Si crea un nuevo material con él, debe distribuirlo con la misma licencia.

Resumen

Introducción: La amiloidosis es una enfermedad caracterizada por el depósito de proteínas mal plegadas en diversos órganos. Estas proteínas se acumulan en tejidos como el corazón, riñones y nervios, provocando síntomas variados y afecciones graves. La amiloidosis cardíaca puede causar miocardiopatía infiltrativa y se manifiesta comúnmente como insuficiencia cardíaca.

Objetivo: Describir las características de una cohorte de pacientes diagnosticados con amiloidosis cardíaca y evaluar su pronóstico durante el seguimiento.

Métodos: Se realizó un estudio retrospectivo en pacientes diagnosticados de amiloidosis cardíaca en el Instituto Cardiovascular de Rosario entre el 01/11/2017 y el 10/08/2024. Se recopilaron datos demográficos, antecedentes, tiempo hasta el diagnóstico, métodos diagnósticos, tipo de amiloidosis, y variables clínicas y de laboratorio.

Resultados: Se diagnosticaron 64 pacientes, con un aumento en los diagnósticos en los últimos años. El 92,1 % presentó amiloidosis por transtiretina (ATTR) y el 7,9 % por cadenas livianas (AL). La media de edad fue de 78,1 años y solo el 12,5 %

CARDIAC AMYLOIDOSIS: BASELINE CHARACTERISTICS, DIAGNOSIS, AND PROGNOSIS OF A SINGLE-CENTER COHORT

Abstract

Introduction: Amyloidosis is a disease characterized by the deposition of misfolded proteins in various organs. These proteins accumulate in tissues such as the heart, kidneys and nerves, causing varied symptoms and severe conditions. Cardiac amyloidosis can lead to infiltrative cardiomyopathy and commonly manifests as heart failure.

Objective: To describe the characteristics of a cohort of patients diagnosed with cardiac amyloidosis and to evaluate their prognosis during follow-up.

Methods: A retrospective study was conducted in patients diagnosed with cardiac amyloidosis at the Instituto Cardiovascular de Rosario from November 1st, 2017 to August 10th, 2024. Demographic data, history, time to diagnosis, diagnostic methods, type of amyloidosis, and clinical and laboratory variables were collected.

Results: Sixty four patients were diagnosed, with an increase in diagnoses in recent years. A total of

eran mujeres. La mediana de tiempo desde el inicio de síntomas hasta el diagnóstico fue de 6 meses, con una notable disminución en los últimos años. El método diagnóstico más utilizado fue el estudio de perfusión tomográfico (SPECT) con pirofosfato en el 92,1 % de los casos. Solo el 25 % de los pacientes recibió tratamiento con tafamidis. Durante el seguimiento, el 26,5 % de los pacientes fallecieron y el 37,5 % se internaron por insuficiencia cardíaca.
Conclusión: El diagnóstico de amiloidosis ha aumentado en el centro estudiado, y el tiempo desde el inicio de síntomas hasta el diagnóstico ha disminuido. Se observó una alta morbimortalidad entre los pacientes.

Palabras clave: Amiloidosis, miocardiopatía, insuficiencia cardíaca, transtiretina, cadenas livianas, tafamidis.

92.1% presented amyloidosis due to transthyretin (ATTR) and 7.9% due to light chains (AL). The mean age was 78.1 years and only 12.5 % were women. The median time from symptom onset to diagnosis was 6 months, with a notable decrease in recent years. The most commonly used diagnostic method was the single-photon emission computerized tomography (SPECT) with pyrophosphate in 92.1 % of cases. Only 25% of patients were treated with tafamidis. During follow-up, 26.5 % of the patients died and 37.5 % were hospitalized due to heart failure.
Conclusion: The diagnosis of amyloidosis has increased in the center studied, and the time from symptom onset to diagnosis has decreased. High morbidity and mortality were observed among patients.

Keywords: Amyloidosis, cardiomyopathy, heart failure, transthyretin, light chain, tafamidis.

Introducción:
La amiloidosis es una patología causada por el depósito extracelular de proteínas mal plegadas en diversos órganos.[1,2] Si bien existen muchos tipos diferentes de amiloidosis, en todos los casos las proteínas mal plegadas, llamadas amiloides (que significa "semejante al almidón"), adoptan una forma particular que hace que sea difícil para el cuerpo degradarlas. Debido a este mal plegamiento, las proteínas amiloides se unen y forman fibras lineales rígidas (o fibrillas) que se acumulan en los órganos y tejidos de nuestro cuerpo. Según dónde se acumulen los amiloides, como en el riñón, el corazón y los nervios, pueden manifestarse distintos síntomas y afecciones potencialmente mortales. El depósito de amiloide en el corazón, causa una miocardiopatía infiltrativa/restrictiva.[3,4] La afección cardiaca es el factor predictor de peor pronóstico, y la forma de presentación más frecuente es la insuficiencia cardiaca, aunque otras como las arritmias y los trastornos de conducción pueden preceder en años al diagnóstico de la enfermedad (Figura 1).[5,6]

Objetivos:
Describir las características de una cohorte de pacientes diagnosticados de amiloidosis cardíaca y su pronóstico en el seguimiento.

Material o población y métodos:
Se evaluó una cohorte retrospectiva de pacientes consecutivos diagnosticados de amiloidosis cardíaca en nuestro centro, Instituto Cardiovascular de Rosario, desde el 01/11/2017 hasta el 10/08/2024. Para el análisis se obtuvo la información de historia clínica informatizada de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca. Se recolectaron variables demográficas, antecedentes cardiovasculares, tiempo al diagnóstico desde el inicio de los síntomas, método diagnóstico, tipo de amiloidosis, variables clínicas, de laboratorio, electrocardiográficas, ecocardiográficas y de seguimiento.

Resultados:
De los pacientes derivados por sospecha diagnóstica de amiloidosis, se realizó el diagnóstico en 64 pacientes (Tabla 1). El diagnóstico se incrementó en los últimos años. Cincuenta y nueve (92,1 %) tuvieron diagnóstico de amiloidosis por transtiretina (ATTR) y cinco pacientes (7,9 %) por cadenas livianas (AL) (Figura 2). La media de edad de los pacientes fue de 78,1 años; solo 8 (12,5 016 %)

Figura 1: Fibrillas amiloides

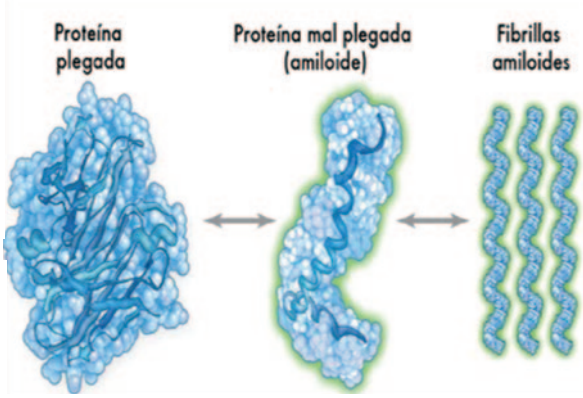


Tabla 1: Características basales de la población con amiloidosis

Pacientes, n	**64**
Edad (media)	**78,1 años**
Sexo femenino, n (%)	**8 (12,5)**
Tiempo de síntomas al Dx, mediana (RI)	**6 meses (1-18)**
SPECT (pirofosfato positivo), n (%)	**59 (92,1)**
Hipertensión arterial, n (%)	**43 (67)**
Tabaquismo o ex tabaquismo, n (%)	**19 (29,6)**
Fibrilación auricular permanente, n (%)	**33 (51,5)**
Enfermedad del túnel carpiano, n (%)	**20 (21,2)**

Dx: diagnóstico, RI: rango intercuartilo, SPECT: estudio de perfusión tomográfico.

eran mujeres, con una media de índice de masa corporal de 27,4. Como dato importante se observó que la mediana de tiempo desde el inicio de los síntomas al diagnóstico fue de 6 meses [1-18], con una clara diferencia en los últimos años, ya que (desde 2017-2021 la mediana fue de 14 meses [3,5-34,5] mientras que desde 2021-2024 la mediana fue de 2 meses [1-8]; p = 0,0171) (Figura 3). Dentro de los métodos diagnósticos utilizados, en 59 pacientes (92,1 %) fue con estudio de perfusión tomográfico (SPECT) con pirofosfato positivo y en 6 pacientes se requirió anatomía patológica, 2 biopsias de grasa abdominal y 4 biopsias endomiocárdicas. Las comorbilidades más prevalentes fueron hipertensión arterial en 43 pacientes (67 %), tabaquismo o ex tabaquismo en 19 pacientes (29,6 %) y fibrilación auricular permanente en 33 pacientes (51,5 %). Se observó que 20 pacientes (31,2 %) presentaban enfermedad del túnel carpiano y doce (18,7 %) algún grado de neuropatía. Sólo 16 pacientes (25 %) recibieron tratamiento con tafamidis.

Figura 2: Tipo de amiloidosis

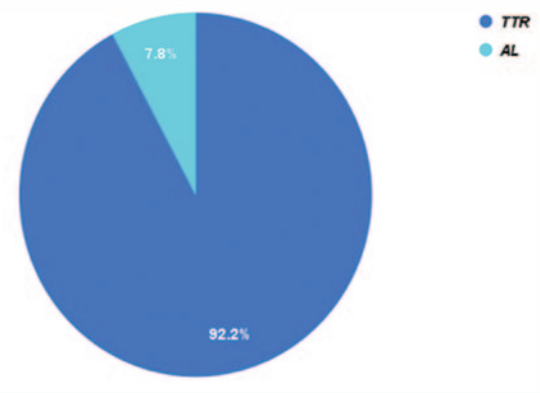
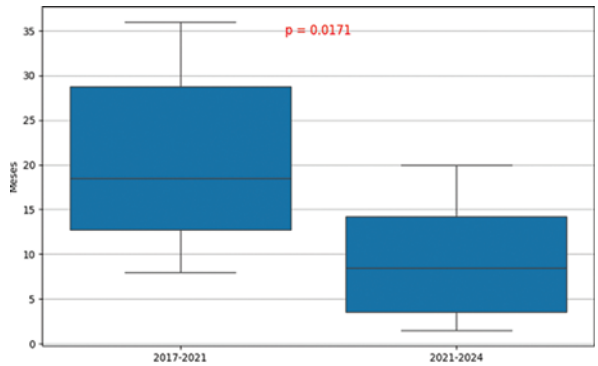


Figura 3: Tiempo de síntomas al diagnóstico



TTR: transtiretina, AL: Cadenas livianas

Durante el seguimiento fallecieron 17 pacientes (26,5 %), 24 (37,5 %) se internaron por insuficiencia cardíaca y la combinación de internación o muerte sucedió en 32 pacientes (50 %).

Discusión:
El bajo porcentaje de pacientes tratados con tafamidis evidencia la dificultad de su accesibilidad en nuestro medio. A su vez, los pacientes diagnosticados presentaron una morbimortalidad elevada al seguimiento.[7] El método diagnóstico de elección fue el SPECT con pirofosfato.[8,9]

Conclusiones:
El diagnóstico de amiloidosis se incrementó en los últimos años en nuestro centro. Por su parte el tiempo de aparición de síntomas hasta diagnosticada la enfermedad ha disminuido.

Conflicto de intereses:
Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Bibliografía:

1. Briceño A, Dominguez F, Garcia Pavía P, y col. Amiloidosis. [citado 02/10/2024]. Disponible en: https://amiloidosis.es/amiloidosis/que-es-la-amiloidosis/

2. Mohty D, Damy T, Cosnay P, et al. Cardiac amyloidosis: updates in diagnosis and management. Arch Cardiovasc Dis. 2013;106:528-540. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S187521361300274X?via%3Dihub

3. González López E, López Sains Á, Garcia Pavia P. Diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis cardiaca por transtiretina. Progreso y esperanza. Revista española de cardiología. 2017;70:991-1004. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0300893217303500

4. Donnelly JP, Hanna M. Cardiac amyloidosis: An update on diagnosis and treatment. Cleve Clin J Med. 2017;84:12-26. Disponible en: https://www.ccjm.org/content/84/12_suppl_3/12

5. Carretero M, Aguirre M, Villanueva E y col. Características y evolución de los pacientes con amiloidosis sistémica y compromiso cardíaco. Arch Cardiol Méx. 2021;92:60-67. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8771037/

6. Ruberg FL, Grogan M, Hanna M, et al. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. J Am Coll Cardiol. 2019;73:2872-2891. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0735109719347291

7. Pericet Rodríguez C, López Aguilera J, Durán Torralba C, y col. Caracterización y pronóstico del paciente con amiloidosis cardiaca: experiencia de un centro. REC: CardioClinics. 2022;57:14-23. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S2605153221000388

8. López Sains A, Hernandez Hernandez A, Gonzalez Lopez E, y col. Perfil clínico y evolución de la amiloidosis cardiaca en un centro español de referencia. Revista española de cardiología. 2021;74:149-158. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0300893219306098

9. Oerlemans MIFJ, Rutten KHG, Minnema MC, et al. Cardiac amyloidosis: the need for early diagnosis. Neth Heart J. 2019;27:525-536. Disponible en: https://link.springer.com/article/10.1007/s12471-019-1299-1