



22136 - CARGA CLÍNICA EN LA AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA: EVIDENCIAS DEL ESTUDIO GLOBAL OVERTTURE EN LA COHORTE DE ESPAÑA CON AFECTACIÓN NEUROLÓGICA

Galán Dávila, L.¹; Borrachero Garro, C.²; Crespo Leiro, M.³; Eiros Bachiller, R.⁴; García Quintana, A.⁵; Limeres Freire, J.⁶; Ripoll Vera, T.⁷; Kapetanovic García, S.⁸; Pascual Figal, D.⁹; Sevilla Mantecón, T.¹⁰; Eisman Maraver, A.¹¹; Sánchez-Covisa Hernández, J.¹¹; García López, A.¹¹; Wittbrodt, E.¹²; García Pavía, P.¹³

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Medicina Interna. Hospital General Juan Ramón Jiménez; ³Servicio de Cardiología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña; ⁴Servicio de Cardiología. Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares. Hospital Clínico Universitario de Salamanca; ⁵Servicio de Cardiología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín; ⁶Servicio de Cardiología. CIBERCV. ISCIII. ERN GUARD-Heart. Universitat Autònoma Barcelona. Hospital Universitario Vall d'Hebron; ⁷Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Son Llàtzer. IdISBa; ⁸Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Basurto. NAT-RD research group. Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia; ⁹Servicio de Cardiología. Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; ¹⁰Unidad de Enfermedades Neuromusculares. CIBERER-ISCIII. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; ¹¹Medical & Regulatory Affairs Department. Biopharmaceuticals Medical. AstraZeneca; ¹²Medical & Payer Evidence Strategy. Biopharmaceuticals Medical. AstraZeneca; ¹³Servicio de Cardiología. Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares. Hospital Universitario Puerta de Hierro.

Resumen

Objetivos: La amiloidosis por transtirretina (ATTR) es una condición debilitante, caracterizada por la acumulación de amiloide en órganos y tejidos. OverTTuRe es un estudio internacional que busca proporcionar una visión integral de la historia natural de la ATTR para todos los fenotipos. Esta comunicación presenta los datos de España de pacientes con afectación neurológica: ATTR asociada a polineuropatía (ATTR-PN) o mixta.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo en 11 hospitales españoles. Se incluyeron 107 pacientes con ATTR-PN y 150 con fenotipo mixto. La asignación del fenotipo fue realizada por los investigadores.

Resultados: La edad media al diagnóstico fue 66,1 años (DE = 10,9); 35,8% mujeres. En los pacientes con ATTR hereditaria (100% ATTR-PN; 63,7% mixto), la mutación más frecuente fue Val50Met-late-onset (54,7%). La mediana de tiempo desde la primera manifestación al diagnóstico fue de 9,7 meses (RIC = 1,3-58,2) con diferencias notables entre ATTR-PN (5,2 m) y mixta (20,2 m). El seguimiento medio fue 49,1 meses (DE = 34,8). Desde el diagnóstico hasta el final del seguimiento, se observó una progresión clínica con incrementos del número de pacientes en estadio de Coutinho 2-3 (de 11,3% a 29,8%), con PND score 2-3-4 (de 34,0 a 55,4%) y de la media de NIS score (de 13,7 a 28,0). En toda la población, 44,1% necesitó hospitalización y 21,4% falleció (51,4% y 32,0%, respectivamente, en fenotipo mixto).

Conclusión: Estos hallazgos destacan el retraso diagnóstico, la alta carga clínica (rápido empeoramiento, hospitalizaciones) y la elevada mortalidad en ATTR, siendo estos datos peores en fenotipo mixto. Subyace la necesidad de desarrollar nuevas estrategias clínicas multidisciplinares en ATTR, incluidas nuevas terapias, para mejorar su manejo.