

HVI y/o IC >>> Piense en ATTR^{1,2}

LOS PACIENTES CON **ATTR-CM**
YA ESTÁN EN SU CONSULTA

ESTUDIOS DEMUESTRAN QUE HASTA

~1 DE 6 DE **6** **Y** **~1 DE 7** DE **7**
pacientes con **HVI³** **HASTA** pacientes con **ICFep^{1,2}**

ES PROBABLE QUE TENGAN **ATTR-CM**

 **Alylam**
PHARMACEUTICALS

ACT FAST

SI TIENE SOSPECHA Y/U OBSERVA
SIGNOS CLÍNICOS DE ATTR-CM



Solicitar **pruebas diagnósticas**

ACT FAST

PARA CONFIRMAR UN
DIAGNÓSTICO DE ATTR-CM



Realizar urgentemente **gammagrafía**
y **pruebas de proteínas monoclonales**

ACT FAST

AL CONFIRMAR UN
DIAGNÓSTICO DE ATTR-CM



Iniciar rápidamente un
tratamiento específico de la
ATTR-CM⁴⁻⁷

SOSPECHE DE ATTR-CM SI OBSERVA:⁷⁻¹¹



HVI

(grosor de la pared VI:
≥ 12 mm [hombres],
≥ 11 mm [mujeres])

Y/O



IC

(independientemente
de la FE)

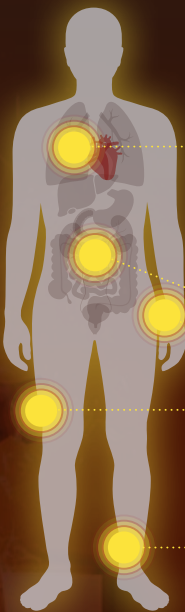
EN >

PACIENTES

>60

AÑOS
DE EDAD

**SOSPECHE DE ATTR-CM SI
OBSERVA UNO O VARIOS
DE ESTOS SIGNOS EN SUS
PACIENTES:^{5,7,8,12}**



- Hipertensión arterial que se resuelve con el tiempo sin necesidad de tratamiento, hipotensión ortostática
- IC independientemente de la fracción de eyección
- NT-proBNP elevado que está desproporcionado en relación con otros signos clínicos
- Trastornos de la conducción, necesidad de marcapasos, fibrilación auricular
- Estenosis aórtica severa

- Disfunción autonómica

- Síndrome del túnel carpiano bilateral
- Ruptura atraumática del tendón distal del bíceps
- Artroplastia de cadera y rodilla
- Estenosis del canal lumbar

- Neuropatía periférica inexplicable

ACT FAST

SI TIENE SOSPECHA Y/U OBSERVA
SIGNOS CLÍNICOS DE ATTR-CM



Solicitar **pruebas diagnósticas**

ATTR-CM PUEDE DIAGNOSTICARSE MEDIANTE PRUEBAS DE PROTEÍNAS MONOCLONALES Y LA GAMMAGRAFÍA:⁴

LAS PRUEBAS DE PROTEÍNAS MONOCLONALES

AL

pueden **excluir** AL³

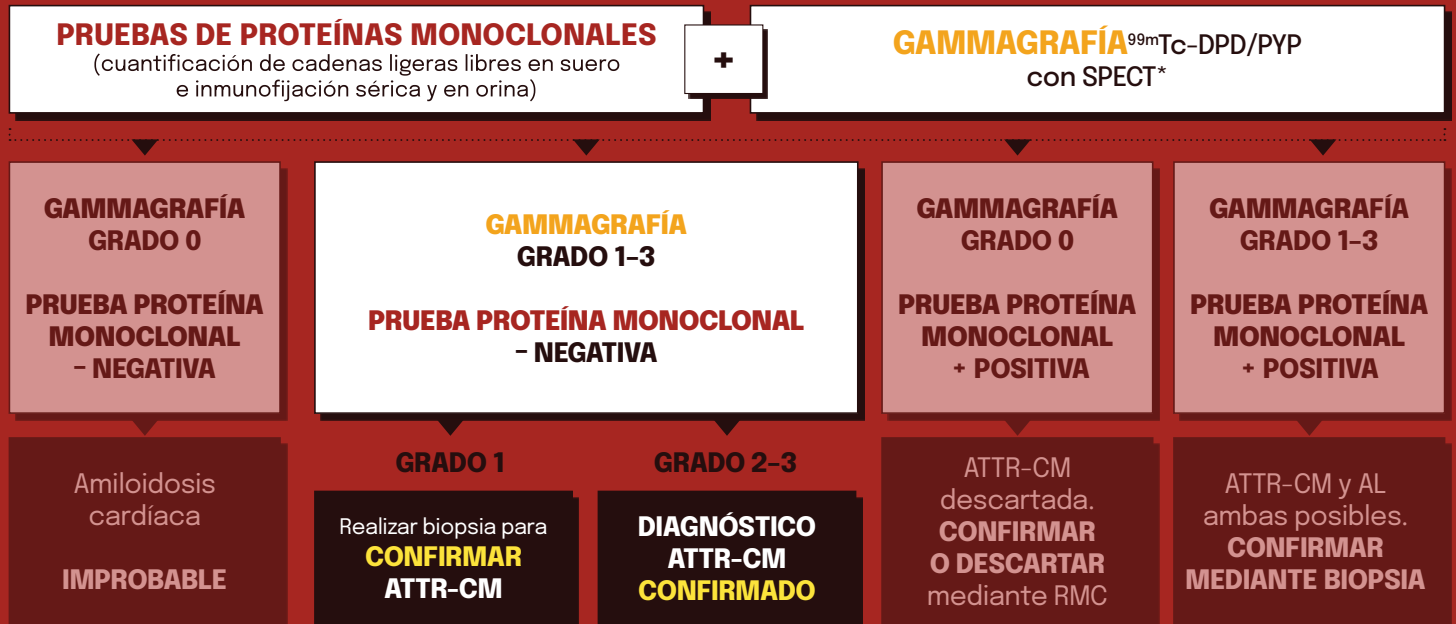
+

GAMMAGRAFÍA

ATTR

puede confirmar el **diagnóstico de ATTR-CM**³

CÓMO LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO DE ATTR-CM:⁴



Una vez confirmada la ATTR-CM, deben realizarse **pruebas genéticas** para diferenciar entre la enfermedad hereditaria y la no mutada³

Adaptado de García-Pavía P, et al. 2021.⁴
*Se puede utilizar también la gammagrafía con ^{99m}Tc-HMDP.⁴

ACT FAST

PARA CONFIRMAR UN DIAGNÓSTICO DE ATTR-CM



Realizar urgentemente **gammagrafía** y **pruebas de proteínas monoclonales**

ATTR-CM ES UNA ENFERMEDAD INFRADIAGNOSTICADA, DE RÁPIDA EVOLUCIÓN SI NO SE TRATA, LIMITANTE Y MORTAL⁵

1

En ATTR-CM, la proteína TTR se pliega incorrectamente y se vuelve tóxica^{*13,14}

2

La TTR tóxica forma fibras amiloides insolubles que se depositan en el miocardio^{5,13}

3

Estos depósitos de TTR tóxica se depositan en el espacio extracelular del miocardio provocando su hipertrofia y rigidez, lo cual es detectable mediante estudios de imagen cardíaca^{5,13}

4

Los efectos de la TTR tóxica en el miocardio pueden dar lugar a una fisiología restrictiva y a disfunción diastólica^{13,15}

5

Estos cambios pueden manifestarse clínicamente como insuficiencia cardíaca^{13,15}



CUALQUIER RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO DE LA ATTR-CM PUEDE PROVOCAR UN EMPEORAMIENTO PROGRESIVO Y PEORES RESULTADOS^{6,7,16}

LA ESPERANZA DE VIDA DE LOS PACIENTES CON **ATTR-CM** ES DE

2-6 AÑOS

DESDE EL DIAGNÓSTICO⁵

*La TTR tóxica se refiere a las proteínas TTR mal plegadas en pacientes con ATTR-CM que se agregan en fibrillas amiloides, lo que causa depósitos multisistémicos.^{13,14}

ACT FAST

AL CONFIRMAR UN DIAGNÓSTICO DE ATTR-CM

Iniciar rápidamente un tratamiento específico de la ATTR-CM⁴⁻⁷

HVI y/o IC ➤ Piense en ATTR^{2,3}

^{99m}Tc-DPD: tecnecio-99m-ácido 3,3-difosfono-1,2-propanodicarboxílico; ^{99m}Tc-HMDP: tecnecio-99m-hidroximetileno difosfonato; ^{99m}Tc-PYP: tecnecio-99m-pirofosfato; **AL**: amiloidosis de cadena ligera; **ATTR**: amiloidosis por transtiretina; **ATTR-CM**: amiloidosis cardíaca por transtiretina; **FE**: fracción de eyección; **HVI**: hipertrofia ventricular izquierda; **IC**: insuficiencia cardíaca; **ICFEp**: insuficiencia cardíaca con fracción de eyección preservada; **NT-proBNP**: prohormona N-terminal del péptido natriurético cerebral; **RMC**: resonancia magnética cardíaca; **SPECT**: tomografía computarizada por emisión de fotón único; **TTR**: transtiretina; **VI**: ventricular izquierda.

Referencias: 1. Davies DR, Redfield MM, Scott CG, et al. A Simple Score to Identify Increased Risk of Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy in Heart Failure With Preserved Ejection Fraction. *JAMA Cardiol.* 2022 Oct 1;7(10):1036-1044. 2. Naito T, Nakamura K, Abe Y, et al. Prevalence of transthyretin amyloidosis among heart failure patients with preserved ejection fraction in Japan. *ESC Heart Fail.* 2023 Mar;10(3):1896-1906. 3. Garcia-Pavia P, Damy T, Piriou N, et al. TTRACK investigators. Prevalence and characteristics of transthyretin amyloid cardiomyopathy in hypertrophic cardiomyopathy. *ESC Heart Fail.* 2024 Dec;11(6):4314-4324. 4. Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis. A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur J Heart Fail.* 2021 Apr;23(4):512-526. 5. Maurer MS, Bokhari S, Damy T, et al. Expert Consensus Recommendations for the Suspicion and Diagnosis of Transthyretin Cardiac Amyloidosis. *Circ Heart Fail.* 2019 Sep;12(9):e006075. 6. Writing Committee; Kittleson MM, Ruberg FL, Ambardekar AV, et al. 2023 ACC Expert Consensus Decision Pathway on Comprehensive Multidisciplinary Care for the Patient With Cardiac Amyloidosis: A Report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee. *J Am Coll Cardiol.* 2023 Mar 21;81(11):1076-1126. 7. Porcari A, Fontana M, Gillmore JD. Transthyretin cardiac amyloidosis. *Cardiovasc Res.* 2023 Feb 3;118(18):3517-3535. 8. Rapezzi C, Emdin M, Aimo A. Unravelling the role of sex in the pathophysiology, phenotypic expression and diagnosis of cardiac amyloidosis. *Eur J Heart Fail.* 2022 Dec;24(12):2364-2366. 9. Coelho T, Maurer MS, Suhr OB. THAOS - The Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey: initial report on clinical manifestations in patients with hereditary and wild-type transthyretin amyloidosis. *Curr Med Res Opin.* 2013 Jan;29(1):63-76. 10. Damy T, Kristen AV, Suhr OB, et al. THAOS Investigators. Transthyretin cardiac amyloidosis in continental Western Europe: an insight through the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS). *Eur Heart J.* 2022 Feb 3;43(5):391-400. 11. Ruberg FL, Grogan M, Hanna M, et al. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol.* 2019 Jun 11;73(22):2872-2891. 12. Martyn T, Saef J, Dey AR, et al. Racial and Genetic Differences in Presentation of Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy With Impaired Left Ventricular Function. *JACC Heart Fail.* 2022 Sep;10(9):689-691. 13. Griffin JM, Rosenblum H, Maurer MS. Pathophysiology and Therapeutic Approaches to Cardiac Amyloidosis. *Circ Res.* 2021 May 14;128(10):1554-1575. 14. Gonzalez-Duarte A, Ulloa-Aguirre A. A Brief Journey through Protein Misfolding in Transthyretin Amyloidosis (ATTR Amyloidosis). *Int J Mol Sci.* 2021 Dec 6;22(23):13158. 15. Jain A, Zahra F. Transthyretin amyloid cardiomyopathy (ATTR-CM). 27 abril 2023. Último acceso: Diciembre 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK574531/> 16. Rozenbaum MH, Large S, Bhamri R, et al. Impact of Delayed Diagnosis and Misdiagnosis for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy (ATTR-CM): A Targeted Literature Review. *Cardiol Ther.* 2021 Jun;10(1):141-159.