

EL VIAJE DEL PACIENTE CON AMILOIDOSIS

1 QUÉ ES LA AMILOIDOSIS POR TRANSTIRETINA

LA AMILOIDOSIS CARDIACA POR TRANSTIRETINA ES UNA ENFERMEDAD

RARA | PROGRESIVA | MULTISISTÉMICA

Es consecuencia del mal plegamiento de una proteína, la transtiretina, que se produce principalmente en el hígado.

Existen dos tipos de amiloidosis por transtiretina, según la presencia o no de mutación en el gen de la transtiretina (TTR):

LA HEREDITARIA (ATTRv)

Es debida a una mutación en el gen de la TTR¹.

En estos casos, el médico suele recomendar realizar el test genético a otros miembros de la familia, especialmente si presentan algún síntoma sugestivo de ATTRv.

LA NATIVA O WILD-TYPE (ATTRwt²)

No es una enfermedad genética, por lo que no es necesario un estudio genético a familiares.

Se presenta a una edad más avanzada y las manifestaciones cardíacas están presentes en todos los pacientes.

La amiloidosis cardíaca por transtiretina es una enfermedad grave que puede pasar desapercibida³ y está infradiagnosticada⁴.

La esperanza de vida en los pacientes que reciben un diagnóstico de amiloidosis cardíaca por transtiretina va desde los 2,5 a los 3,6 años⁵.

Se calcula que afecta a 3 de cada 10.000 personas⁶.

5 VIVIR CON LA ENFERMEDAD

Los propios pacientes coinciden en la importancia de contar con apoyos a la hora de enfrentar la enfermedad.

Las asociaciones juegan un papel muy importante, ya que, compartir información, experiencias y mantenerse activo, en la medida de lo posible, puede ayudar a los pacientes.



José Manuel Pérez, 'Pericles', presidente de Amiloidosis Visible

Cuando los síntomas empiezan a ser alarmantes para el paciente, este busca respuestas. José Manuel Pérez, Pericles, tuvo la fortuna de encontrar un diagnóstico rápido, pero eso, en realidad, es solo el principio del camino. Él mismo nos cuenta cómo ha sido vivir con la enfermedad.

Puedes escucharle aquí:



4 TRATAMIENTO

Hasta hace relativamente poco, el manejo de la ATTR-CM se basaba en el control de síntomas, siendo el trasplante hepático la única opción disponible para frenar la progresión de esta.

Aunque todavía no existe una cura para esta enfermedad, actualmente existe un tratamiento que permite frenar la progresión de la ATTR-CM y contribuye a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, así como su pronóstico y esperanza de vida.

▼ VYNDAQEL® 61mg (tafamidis) es el primer y único medicamento aprobado para pacientes con amiloidosis cardíaca por transtiretina, y España ha participado en el desarrollo clínico de este nuevo tratamiento.

El estudio ATTR-ACT de fase III demostró que tafamidis⁷:

Reduce significativamente la mortalidad

Reduce el número de hospitalizaciones por causas cardiovasculares

Ralentiza la pérdida de la capacidad funcional

Frena el empeoramiento de la calidad de vida de los pacientes

Un avance importante, tanto para los profesionales sanitarios, como para los pacientes, en el abordaje de esta enfermedad.



2 PRIMEROS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD ¿QUÉ ME ESTÁ PASANDO?

La amiloidosis cardíaca por transtiretina es una enfermedad multisistémica con **clínica heterogénea** que puede llevar a un **diagnóstico tardío o erróneo**⁸.

Suele confundirse con otras enfermedades debido a sus distintas sintomatologías, lo que requiere un **abordaje multidisciplinar**⁹.

ALGUNOS SÍNTOMAS A NIVEL FÍSICO PUEDEN SER:

FALTA DE AIRE AL HACER ESFUERZOS FÍSICOS LEVES

HINCHAZÓN DE TOBILLOS Y PIERNAS

PALPITACIONES

HIPOTENSIÓN



3 CÓMO DETECTAR LA ENFERMEDAD

Para detectar la enfermedad, es muy importante hacer una buena revisión de la historia clínica.

ALGUNOS SIGNOS QUE SUELEN PRESENTARSE EN PRIMER LUGAR SON:

Antes de los síntomas cardíacos:
Síndrome del túnel carpiano en las dos manos
Rotura del tendón del bíceps
Estrechamiento del canal lumbar

Conforme avanza la enfermedad, aparecen los síntomas cardíacos:

Insuficiencia cardíaca
Rígidez de la válvula aórtica
Alteraciones en el corazón, como un engrosamiento de sus paredes y/o alteraciones del ritmo cardíaco

PRUEBAS

Sospecha:
Existen distintas pruebas que ayudan a sospechar la enfermedad¹⁰.

Electrocardiograma
Ecocardiograma
Resonancia magnética cardíaca

Diagnóstico:

Gammagrafía
Analítica

- Mediana¹¹: 3 años de retraso para recibir el diagnóstico

Además, gracias a los últimos avances, en la mayoría de los casos se puede evitar la biopsia de corazón mediante pruebas no invasivas y así diagnosticar la enfermedad⁸.

La coordinación de distintos profesionales sanitarios es fundamental para ofrecer el tratamiento adecuado a cada paciente y así mejorar su calidad de vida¹².



REFERENCIAS

- Ruberg FL, Grogan M, Hanna M, Kelly JM, Maurer MS. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. JACC State-of-the-Art Review. J Am Coll Cardiol. 2019;73(22):2872-2891.
- Rubin J, Maurer MS. Cardiac Amyloidosis: Overlooked, Underappreciated, and Treatable. Annu Rev Med. 2020;71:203-18.
- Mitrova RM, Bokhart S, Jansy T, Elliott PM, Paine RA, Fine NM, et al. Screening for Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy in Everyday Practice. JACC Heart Fail. 2019;9(8):709-16.
- Maurer MS et al. Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. N Engl J Med. 2018; 379(13):1007-1016.
- EPAR. Informe de evaluación de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), disponible en: https://www.ema.europa.eu/en/documents/variation-report/vyndaqel-h-2294-s-0049-g-par-assessment-report_en.pdf
- Maurer MS, Elliott P, Gonzalez R, et al. Addressing Common Questions Encountered in the Diagnosis and Management of Cardiac Amyloidosis. Circulation. 2017;135(14):1357-1377.
- Nativi-Nicolau JM, Karan C, Khellaf S, Maurer MS. Screening for ATTR amyloidosis in the clinic: overlapping disorders, misdiagnosis, and multiorgan awareness. Heart Fail Rev. 2022;27(3):785-793.
- García-Pavia P, Raposei C, Adler Y, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2023;44(16):1554-1568.
- Nagao Chica G, Rosales Alexander JL, Salvatierra J, Raya Alvarez E. Amiloidosis. Medicina. 2013;13(4):2065-75.
- Rosenbaum MR, Large S, Shambri R, Stewart M, Whelan J, van Doornwaard A, Dasgupta R, Meiri A, Nativi-Nicolau J. Impact of Delayed Diagnosis and Misdiagnosis for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy (ATTR-CM). A Targeted Literature Review. Cardiol Ther. 2023;10(1):141-159.
- Gertz M, Adams D, Ando Y, et al. Avoiding misdiagnosis: expert consensus recommendations for the suspicion and diagnosis of transthyretin amyloidosis for the general practitioner. BMC Fam Pract. 2020;21(1):198.
- Vergara G, Aimo A, Barison A, et al. Keys to early diagnosis of cardiac amyloidosis: red flags from clinical, laboratory and imaging findings. Eur J Prev Cardiol. 2020;27(17):1806-1815.

▼ Este medicamento está sujeto a seguimiento adicional, es prioritaria la notificación de sospechas de reacciones adversas asociadas a este medicamento.

