






Amiloidosis cardiaca por transtiretina (ATTR): **Importancia del análisis genético en la correcta identificación de la amiloidosis cardiaca por transtiretina**

Es esencial distinguir la amiloidosis AhTTR de otras causas de amiloidosis cardíaca, ya que las afecciones tienen diferentes fisiopatologías, pronósticos y opciones de tratamiento.¹

Diferencias entre AhTTR y ATTRwt

	Amiloidosis por transtiretina en su forma hereditaria (AhTTR)	Amiloidosis por transtiretina en su forma natural -wild type (ATTRwt)
Tipo de depósito	Transtiretina mutada (TTRm)	Transtiretina wild-type (ATTRwt)
Aparición de los síntomas	25 - 65 años ^{2,3}	>60 años ^{2,3}
Fenotipo	Multiorgánica (nervios, intestino y corazón) ^{2,3}	Principalmente cardíaca ^{2,3}
Mediana de supervivencia desde el diagnóstico	2 - 6 años ⁴	3 - 5 años ⁴

La correcta diferenciación de la AhTTR y ATTRwt en el diagnóstico:⁵

-  Puede conllevar el **inicio temprano del tratamiento** para la **ATTR mejorando los resultados clínicos esperados**, ya que la mayoría de las terapias previenen la progresión de la enfermedad en lugar de revertirla.
-  Permite **identificar otros familiares**, los cuales conocerán su riesgo de desarrollar la afección y así someterse a exámenes periódicos, diagnosticarse antes y, en consecuencia, obtener **mejores resultados con sus tratamientos**.
-  Ayuda a **seleccionar el abordaje terapéutico correcto** de la patología diagnosticada.



Ante cualquier sospecha de AhTTR

Pídanos **GRATUITAMENTE** el Kit de diagnóstico por correo electrónico a **genetica@iislafe.es** y se lo enviaremos a su consulta.

Hospital Universitari i Politènic La Fe. Instituto de investigación Sanitaria

ATTR: amiloidosis por transtiretina. AhTTRm: amiloidosis hereditaria por transtiretina por mutación. ATTRwt: amiloidosis por transtiretina en su forma natural -wild type.

1. Witteles RM, et al. Screening for Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy in Everyday Practice. JACC Heart Fail. 2019;7(8):709-716. 2. Coelho T, et al. 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;29(1):63-76. 3. Damy T, et al. Transthyretin cardiac amyloidosis in continental Western Europe: an insight through the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS). Eur Heart J. 2019 Apr 1. pii: ehz173. 4. Patel KS, Hawkins PN. Cardiac amyloidosis: where are we today? J Intern Med. 2015;278(2):126-144. 5. Brown EE, Lee WJ, Halushka MK et al. Genetic testing improves identification of transthyretin amyloid (ATTR) subtype in cardiac amyloidosis. Amyloid 2017. DOI:10.1080/13506129.2017.1324418.