

RECOMENDACIONES PARA LA EVALUACIÓN y SEGUIMIENTO DE LA AhTTR. EQUIPOS MULTIDISCIPLINARES: *CARDIOLOGÍA*

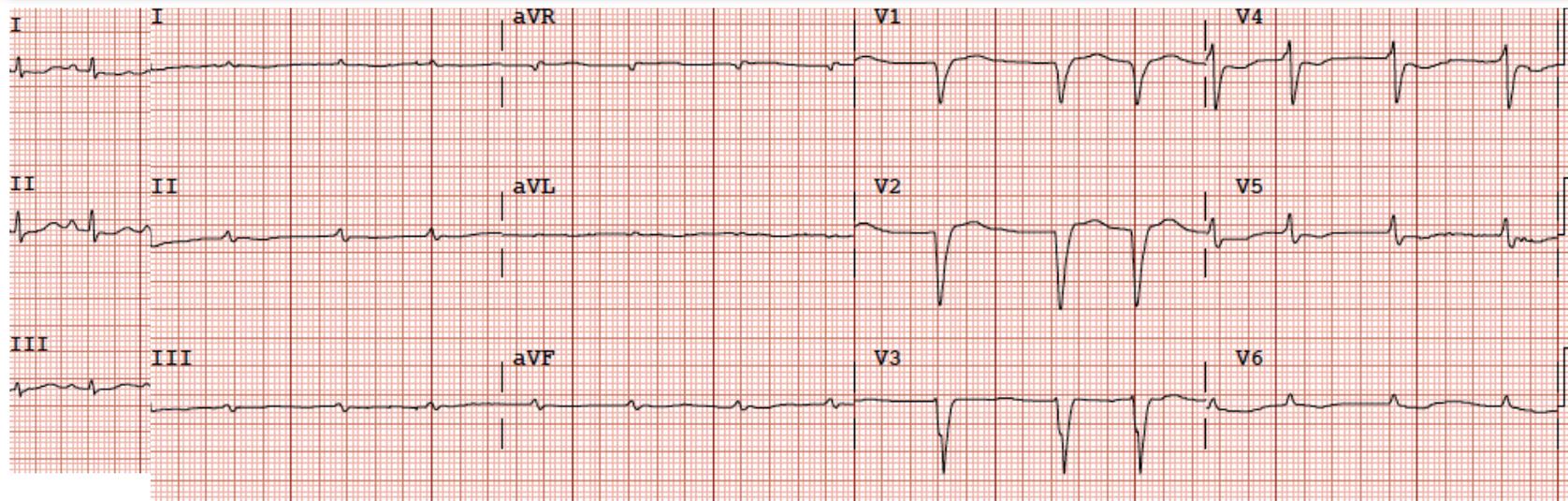
*Tomás Ripoll Vera
Hospital Universitario Son Llàtzer
Palma de Mallorca
Octubre 2018*

Diagnóstico afectación cardiaca:

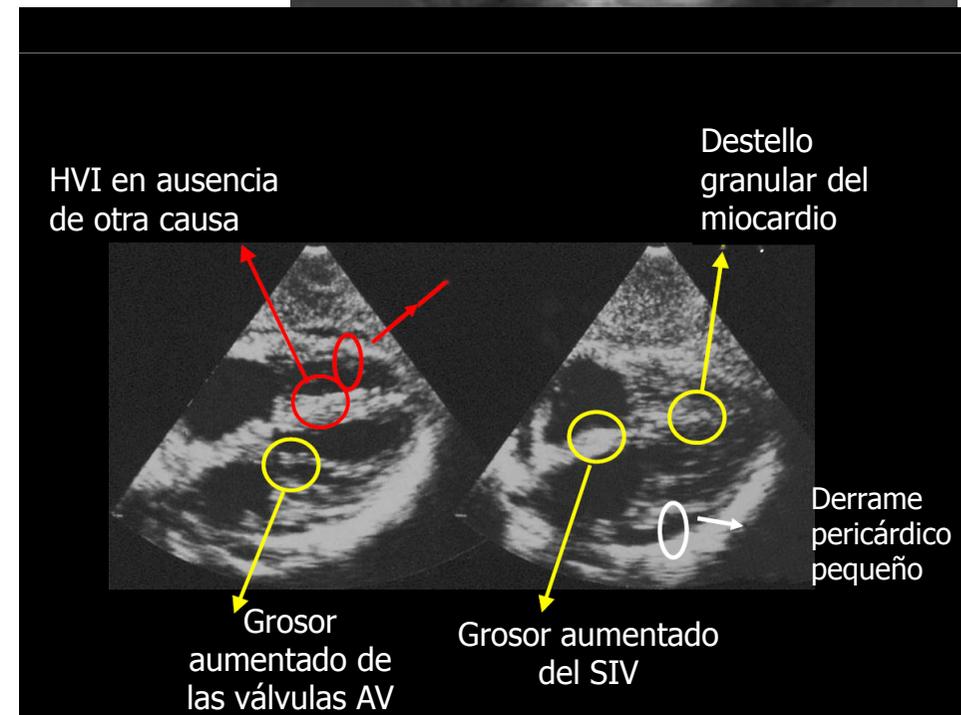
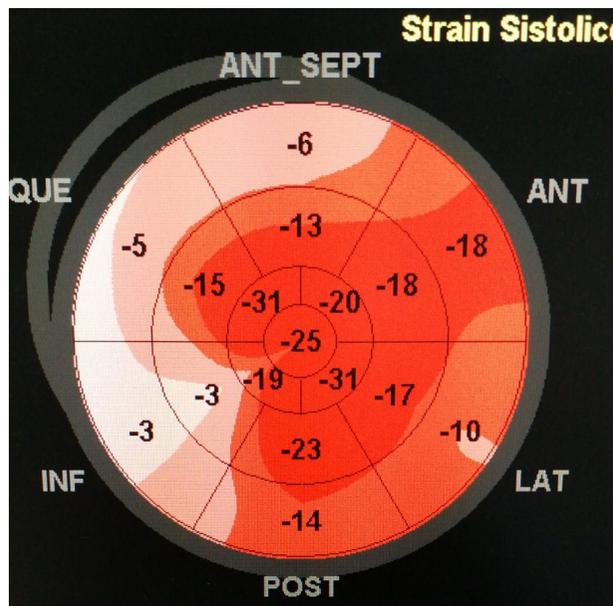
- Tests no-invasivos:
 - ECG
 - Ecocardiograma
 - Resonancia magnética cardiaca
 - Gammagrafía nuclear (^{99m}Tc -DPD)
 - Biomarcadores séricos: NT-proBNP (Trop I)
 - Análisis genético (secuenciación gen TTR)
- Tests invasivos:
 - Biopsia endomiocárdica (si no se ha hallado amiloide en grasa abd, mucosa rectal, gl. salival, etc).

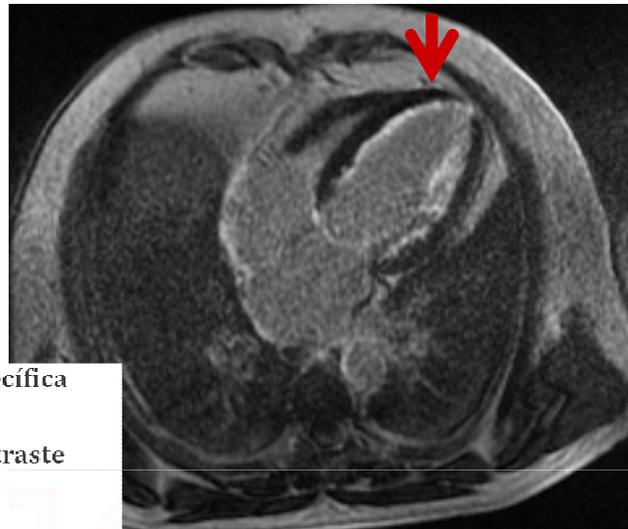
ECG

	AL	ATTRm	ATTRwt
n	157	61	15
Atrial fibrillation, n (%)	19 (12)	3 (5)	4 (27)
Pacemaker, n (%)	4 (3)	2 (3)	2 (13)
First-degree atrioventricular block, n/N (%)	26/137 (18)	15/60 (25)	5 (33)
Total QRS score, mV (n)	91.6±35.8*† (146)	112.3±33.5 (59)	119.7±37.3 (15)
Right bundle-branch block, n/N (%)	20/146 (14)	11/60 (18)	2 (13)
Left bundle-branch block, n/N (%)	6/146 (4)*	4/60 (7)‡	6 (40)
Left anterior hemiblock, n/N (%)	42/146 (29)	18/60 (30)	3 (20)
LV hypertrophy (Sokolow >35 mm), n/N (%)	4/146 (3)	2/60 (3)	1 (6)
"Ischemic pattern" (negative I waves), n/N (%)	10/146 (7)	25/59 (42)	6 (40)
QTc, ms (n)	453.1±56.6 (146)	454.6±49.4 (59)	465±37 (15)



- HVI $\geq 12\text{mm}$ (en ausencia de otras causas)
- “Sparkling” (aspecto granular del septo)
- Dilatación biauricular
- FEVI normal (o levemente reducida)
- Engrosamiento valvular y/o del SIA
- HVD
- Derrame pericárdico leve
- Patrón strain característico



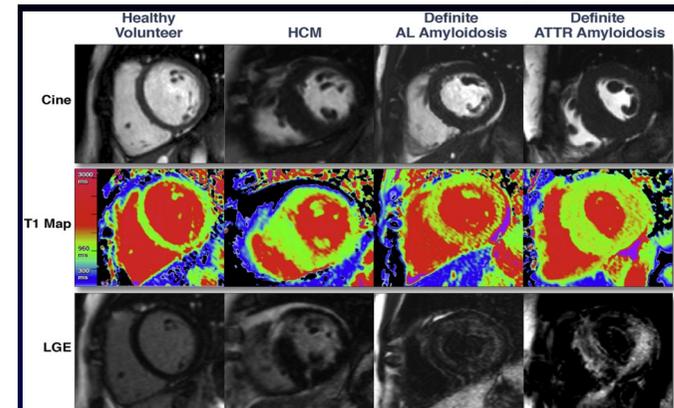
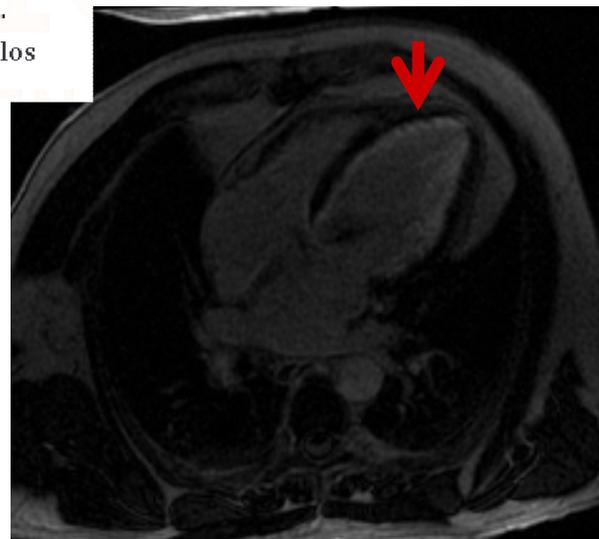


Sensible (80-97%) y específica (94%)¹.

Comportamiento del contraste

Patrón de realce tardío característico:

1. Realce subendocárdico difuso con normal contracción.
2. Realce tardío a nivel de los músculos papilares.

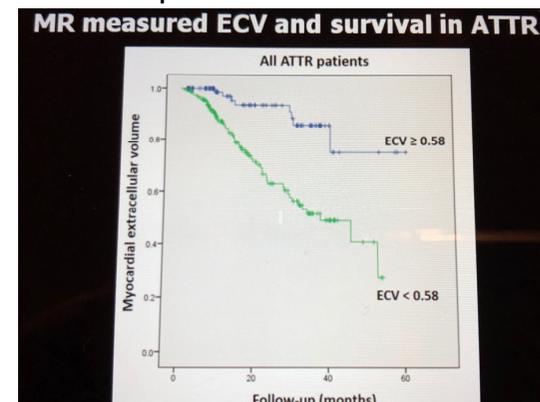


JACC: CARDIOVASCULAR IMAGING VOL. 6, NO. 4, 2013
© 2013 BY THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY FOUNDATION ISSN 1936-878X/\$36.00
PUBLISHED BY ELSEVIER INC. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jcmg.2012.11.013>

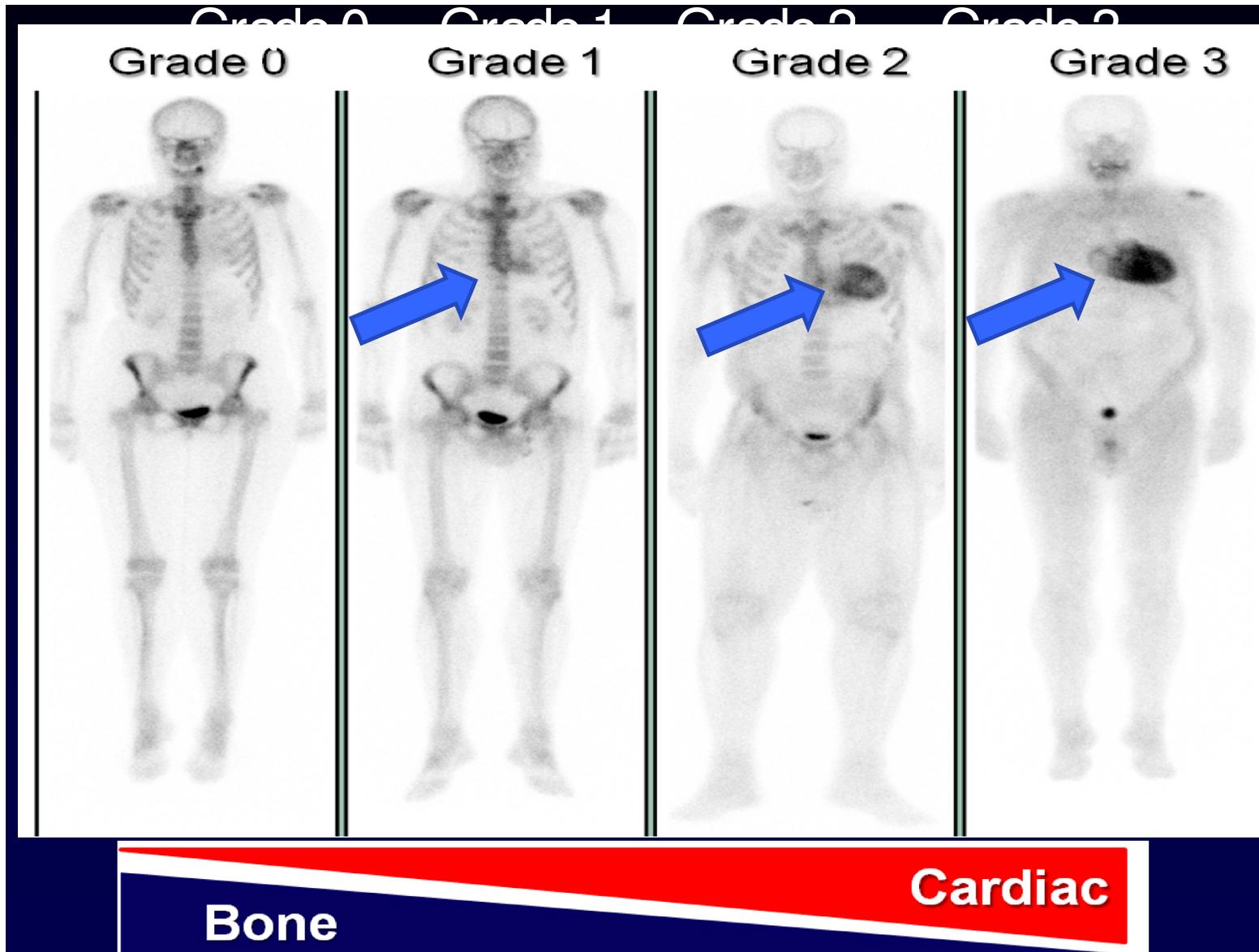
Noncontrast T1 Mapping for the Diagnosis of Cardiac Amyloidosis

Theodoros D. Karamitsos, MD, PhD,* Stefan K. Piechnik, PhD, MScEE,*
Sanjay M. Bannypasad, MBChB,†† Marianna Fontana, MD,††
Ntobeko B. Ntusi, MBChB,* Vanessa M. Ferreira, MD,*§ Carol J. Whelan, MD,‡
Saul G. Myerson, MD,* Matthew D. Robson, PhD,* Philip N. Hawkins, PhD,‡
Stefan Neubauer, MD,* James C. Moon, MD†

- T1 nativo
- Cuantificación del VEC
- Marcador precoz de la presencia de amiloide (antes que el LGE)
- Correlación con captación en DPD



Gammagrafía nuclear (^{99m}Tc -DPD)



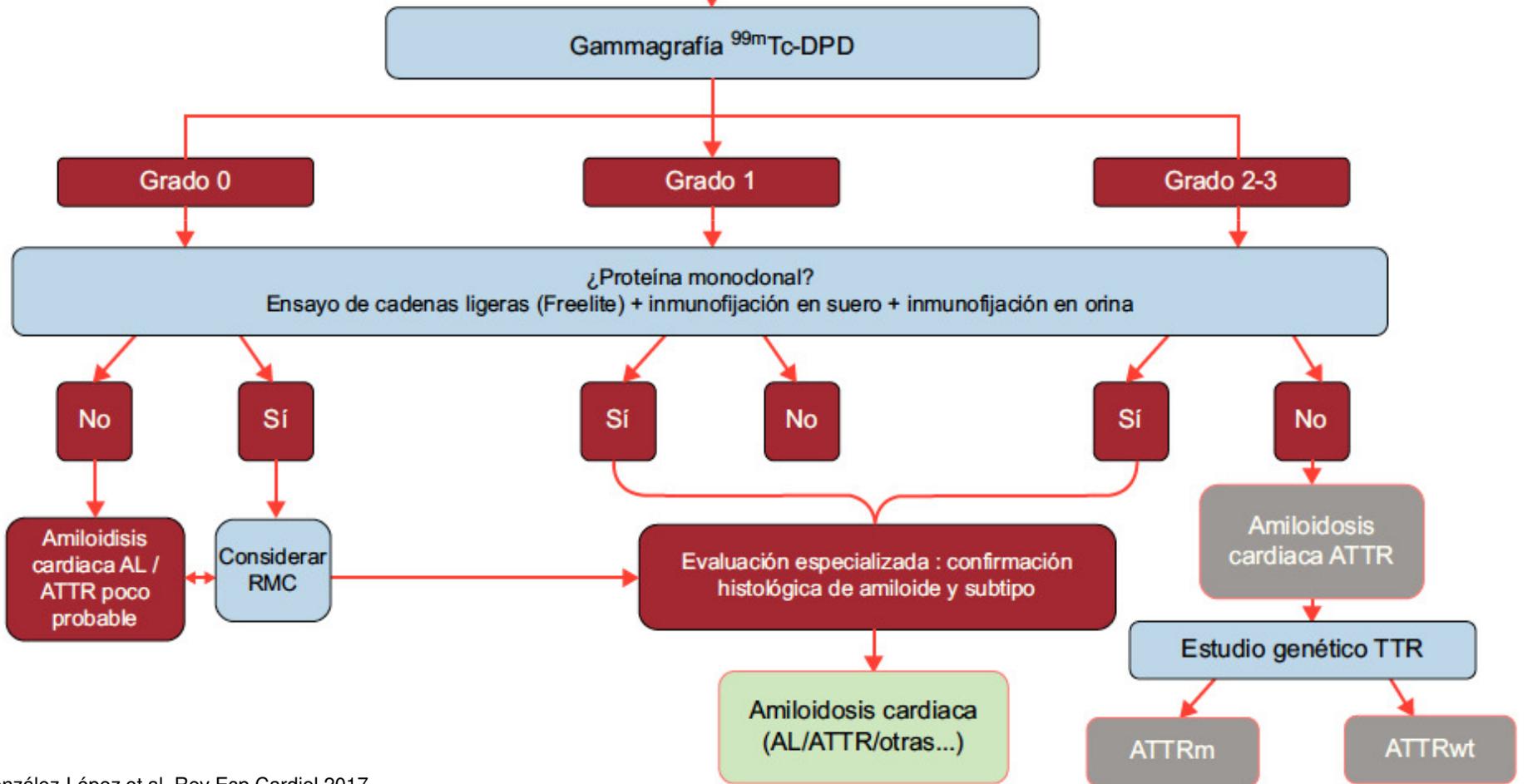
II JORNADAS AMILOIDOSIS HEREDITARIA por TRANSTIRRETINA (AhTTR)

ICFEp

- IC
- MCH/MCR
- Trastorno de conducción
- Arritmias auriculares/ACV
- EAo degenerativa

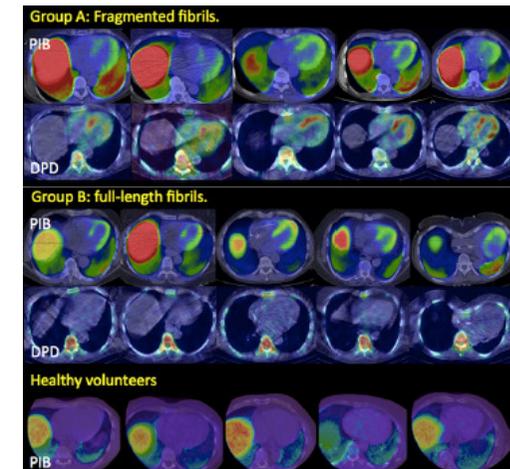
- Hallazgos sugestivos de amiloidosis cardiaca en:
- ECG
 - Ecocardiograma
 - Biomarcadores
 - RMC

Sd tunel carpiano bilat.



Positron emission tomography (PET) utilizing Pittsburgh compound B (PIB) for detection of amyloid heart deposits in hereditary transthyretin amyloidosis (ATTR)

Björn Pilebro,^a Sandra Arvidsson,^b Per Lindqvist,^b Torbjörn Sundström,^c Per Westermark,^d Gunnar Antoni,^e Ole Suhr,^f and Jens Sörensen^g



18F-FLORBETAPIR PARA EL ESTUDIO DE AMILOIDOSIS CARDIACA

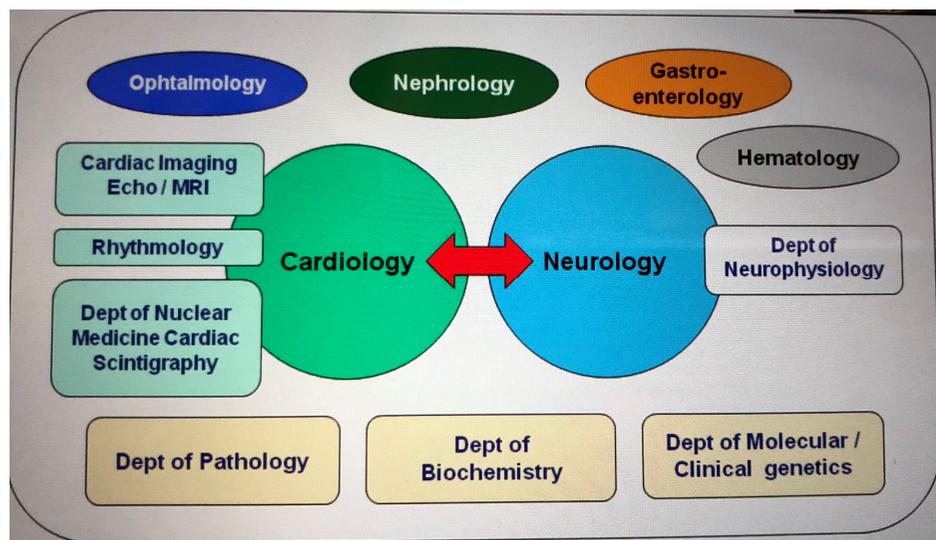
M.P. Cozar Santiago¹, J.R. García Garzón², P. García González³, C. Igua Sáenz¹, R. Sanz Llorens¹, J.E. Aguilar Barrios¹, V. Faus Rodrigo¹, R. Sánchez Jurado¹ y J. Ferrer Rebolleda¹

¹Servicio de Medicina Nuclear; ³Servicio de Cardiología. ERESA-Hospital General Universitario de Valencia.

²Unidad PET Esplugues. Cetir-ERESA.

Seguimiento cardiológico

	Pacientes	Portadores
ECG	6 m	1 año
ETT	1 año	2 años
NT-proBNP	1 año	2 años
Holter ECG	1 año	2 años
DPD	Si anomalías	
CRM	Si anomalías	



Equipo multidisciplinar A β TTR

Son Llàtzer
HOSPITAL
UNIVERSITARI

- Dr. Juan Buades (Medicina Interna)
- Dra. M^a Eugenia Cisneros (SC)
- Dr. Juan González (Medicina Interna)
- Dra. Inés Losada (Medicina Interna)
- Dr. Tomás Ripoll (Cardiología)
- Dr. Jorge Álvarez (Cardiología)
- Dra. Mercedes Usón (Neurología)
- Dr. Antoni Figuerola (Neurología)
- Dr. Carles Montalà (Neurofisiología)
- Dra. Cristina Descals (Neurofisiología)
- Dra. M^a Asunción Ferrer (Nefrología)
- Dr. Hernán Andreu (Digestivo)
- Dr. Francisco Vega (Oftalmología)
- Dra. M^a Ángeles Alonso (Oftalmología)
- Dra. Antonia Roig (Ginecología)
- Dra. Antonia Mateu (Rehabilitación)
- Hospital de Día
- Laboratorio
- Farmacia

The NEW ENGLAND
 JOURNAL of MEDICINE

ESTABLISHED IN 1812

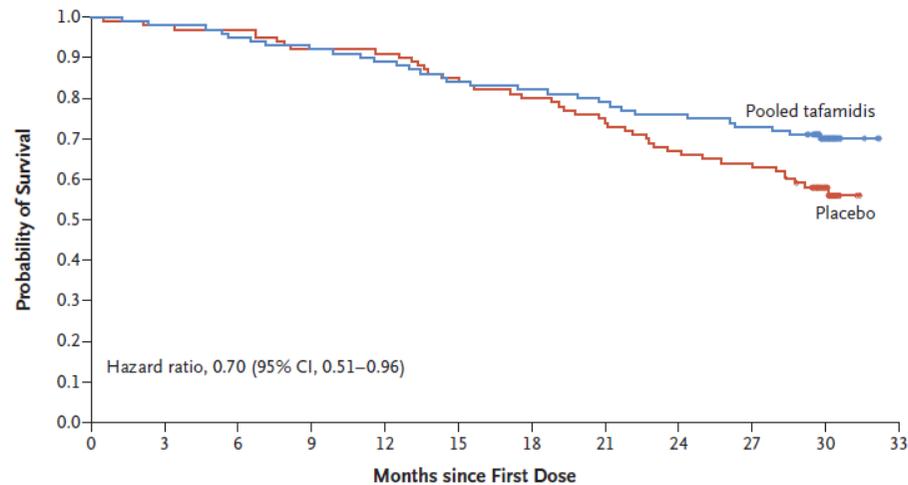
SEPTEMBER 13, 2018

VOL. 379 NO. 11

Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy

Mathew S. Maurer, M.D., Jeffrey H. Schwartz, Ph.D., Balarama Gundapaneni, M.S., Perry M. Elliott, M.D., Giampaolo Merlini, M.D., Ph.D., Marcia Waddington-Cruz, M.D., Arnt V. Kristen, M.D., Martha Grogan, M.D., Ronald Witteles, M.D., Thibaud Damy, M.D., Ph.D., Brian M. Drachman, M.D., Sanjiv J. Shah, M.D., Mazen Hanna, M.D., Daniel P. Judge, M.D., Alexandra I. Barsdorf, Ph.D., Peter Huber, R.Ph., Terrell A. Patterson, Ph.D., Steven Riley, Pharm.D., Ph.D., Jennifer Schumacher, Ph.D., Michelle Stewart, Ph.D., Marla B. Sultan, M.D., M.B.A., and Claudio Rapezzi, M.D., for the ATTR-ACT Study Investigators*

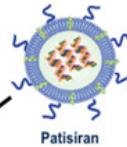
B Analysis of All-Cause Mortality



No. at Risk (cumulative no. of events)

Pooled tafamidis	264 (0)	259 (5)	252 (12)	244 (20)	235 (29)	222 (42)	216 (48)	209 (55)	200 (64)	193 (71)	99 (78)	0 (78)
Placebo	177 (0)	173 (4)	171 (6)	163 (14)	161 (16)	150 (27)	141 (36)	131 (46)	118 (59)	113 (64)	51 (75)	0 (76)

II JORNADAS AMILOIDOSIS HEREDITARIA por TRANSTIRRETINA (Aβ)



Síntesis de TTR mutado y normal

Se reducen los tetrámeros inestables de TTR circulantes

Se evita el depósito en los órganos de monómeros, fibrillas de β-amiloide, **y se promueve su aclaramiento**

Estabilización o mejora de la neuropatía y la cardiomiopatía



APOLLO

Crít. inclusión seleccionados

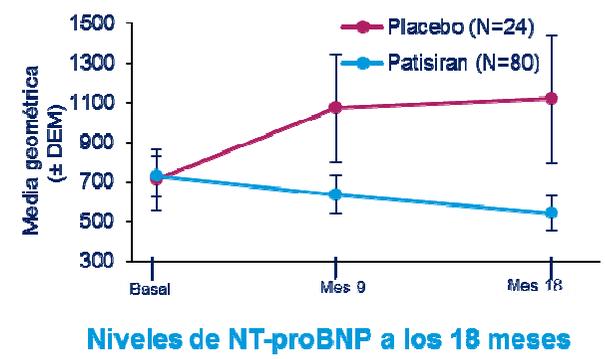
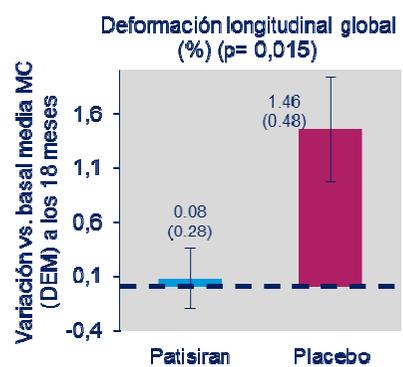
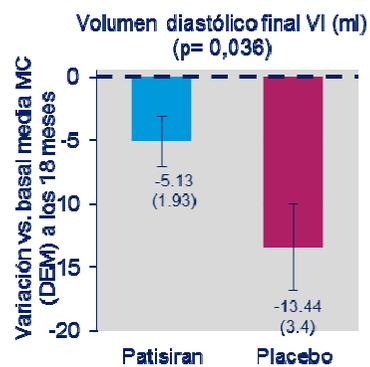
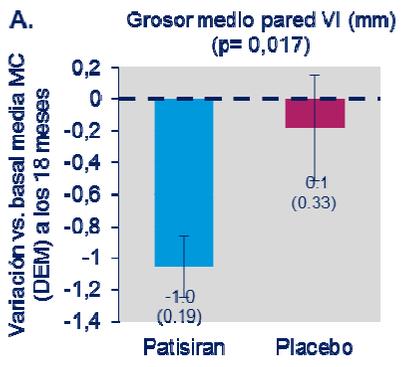
- Amiloidosis AhTTR: cualquier mutación TTR, FAP 1 o 2
- Puntuación NIS de 5-130
- Permitido uso previo de estabilizantes de tetrámeros

ClinicalTrials.gov: NCT01960348

ALEATORIZACIÓN 2:1

Patisiran
0,3 mg/kg IV cada 3 semanas

Placebo
IV cada 3 semanas



Conclusiones

- En la AhTTR la afectación cardiaca es frecuente.
- El ECG, Ecocardiograma con strain, Cardio-RM y sobre todo la Gammagrafía DPD son técnicas muy útiles para el diagnóstico y la evaluación de esta patología.
- Tiene un mal pronóstico, sobre todo si se diagnostica tardíamente, pero cada vez hay más opciones terapéuticas prometedoras.
- Estos pacientes deben llevar un control estrecho por el cardiólogo, dentro de un equipo multidisciplinar, con realización anual de ECG, ecocardiograma y holter, y ampliar el estudio (CRM, gammagrafía con difosfonatos, etc) en caso de síntomas o alteraciones.

Gracias

www.cardiopatiasfamiliares-baleares.es

