

El camino hacia un diagnóstico temprano de la amiloidosis cardíaca por transtiretina en Argentina

The Road to Early Diagnosis of Transthyretin Cardiac Amyloidosis in Argentina

SANTIAGO DECOTTO¹, MTSAC, , DIEGO PEREZ DE ARENAZA¹, MTSAC, 

La amiloidosis cardíaca por transtiretina (AC-TTR) es una causa significativa, aunque subdiagnosticada, de insuficiencia cardíaca en adultos mayores. (1) En los últimos años, su incidencia diagnóstica ha mostrado un aumento considerable. Este incremento puede atribuirse a un mayor conocimiento médico, la creciente disponibilidad de herramientas diagnósticas no invasivas como el centellograma óseo con bifosfonatos, y el advenimiento de nuevas terapias modificadoras del curso de la enfermedad. (2) El concepto de banderas rojas busca facilitar el diagnóstico al identificar combinaciones de síntomas y signos clínicos en que la probabilidad de diagnóstico de amiloidosis cardíaca es más alta. (2) Varias de las banderas rojas incluyen elementos clínicos, electrocardiográficos y ecocardiográficos, los más relevantes la historia de túnel carpiano bilateral, el engrosamiento parietal con bajos voltajes en el ECG, la alteración del llenado ventricular, la baja velocidad tisular o el *strain* longitudinal global (SLG) disminuido en los segmentos basales y mediales con preservación apical. (3) No obstante, el diagnóstico de AC-TTR sigue realizándose predominantemente en pacientes añosos y en estadios avanzados, lo que limita las opciones terapéuticas y reduce significativamente el impacto pronóstico positivo que una intervención temprana podría ofrecer.

LA IMPORTANCIA DE GENERAR CONOCIMIENTO PROPIO

Teniendo en cuenta esta problemática, los autores del manuscrito “Amiloidosis cardíaca por transtiretina: desarrollo de un modelo de predicción y escala de puntuación para el diagnóstico” presentan el *score* *deCTTAR*, un modelo de predicción desarrollado íntegramente a partir de datos locales, (4) lo cual garantiza que las herramientas diagnósticas sean realmente útiles en nuestro entorno. Muchos modelos predictivos desarrollados en otras regiones no necesariamente reflejan las particularidades de nuestras poblaciones,

lo que puede llevar a subestimación diagnóstica o implementación de estrategias ineficaces.

El modelo propuesto por los autores se basa en variables clínicas, electrocardiográficas y ecocardiográficas fácilmente obtenibles en la práctica clínica habitual y que son consideradas banderas rojas para la búsqueda de la patología en cuestión. Creemos que la inclusión de variables predictoras como el antecedente de túnel carpiano bilateral, el espesor septal interventricular (≥ 16 mm) y el patrón de relajación diastólica seudonormal o restrictivo lo hace fácilmente aplicable, con información que se obtiene simplemente de una correcta anamnesis y un ecocardiograma Doppler transtorácico, práctica ampliamente difundida. Por otro lado, el *score* demostró una sensibilidad y especificidad destacables para la detección de amiloidosis cardíaca (AUC 0,88), con mejor rendimiento que otros *scores* internacionales ya validados en diferentes cohortes. Estos *scores* se han desarrollado en estudios multicéntricos de mayores dimensiones para el diagnóstico de AC-TTR y amiloidosis por cadenas livianas (AL). Entre estos, uno de los más importantes fue el de Boldrini et al., quienes estudiaron 1187 pacientes con sospecha de amiloidosis cardíaca, de los cuales 332 tuvieron diagnóstico de amiloidosis AL y 339 de AC-TTR. Los parámetros que resultaron predictores para el diagnóstico de amiloidosis AL en este estudio fueron el engrosamiento parietal relativo, la relación E/e', la excursión del anillo tricuspídeo (TAPSE) y el SLG, mientras que para AC-TTR se sumó además el *ratio* sistólico del ápex a la base. (5) El estudio publicado en la RAC tiene el gran valor y originalidad de utilizar datos locales.

AJUSTANDO EL MODELO: ¿ELEGIMOS ADECUADAMENTE EL UMBRAL DEL ESPESOR SEPTAL?

Uno de los aspectos que creemos importante discutir es la elección de un espesor septal interventricular de ≥ 16 mm como punto de corte. Este parece ser un

REV ARGENT CARDIOL 2024;92:411-412. <http://dx.doi.org/10.7775/rac.es.v92.i6.20841>

VER ARTÍCULO RELACIONADO: Rev Argent Cardiol 2024;92:420-428. <http://dx.doi.org/10.7775/rac.es.v92.i6.20838>

Dirección para correspondencia: Santiago Decotto. Correo electrónico: santiago.decotto@hospitalitaliano.org.ar



<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

©Revista Argentina de Cardiología

¹Servicio de Cardiología, Hospital Italiano de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

criterio sólido, pero podría limitar la sensibilidad del modelo. En pacientes con formas más tempranas de la enfermedad, un umbral menor, como ≥ 12 mm, punto de corte utilizado en otros *scores* internacionales, podría tener mejor sensibilidad, y de esta forma, potencialmente mejorar la capacidad del modelo para detectar la enfermedad en etapas iniciales. De hecho, en el estudio publicado por Gobbo y cols., (4) el 39 % de los pacientes con diagnóstico de AC-TTR tuvieron un espesor septal entre 12 y 16 mm. Este tipo de ajuste puede ser útil para asegurar que no solo identificamos a quienes ya presentan enfermedad avanzada, sino también a aquellos en quienes una intervención precoz puede marcar la diferencia.

LA IMPORTANCIA DE LAS BANDERAS ROJAS

El uso de banderas rojas como variables predictoras en el modelo es una de las fortalezas del trabajo. El antecedente de túnel carpiano bilateral, por ejemplo, no solo tiene una fuerte asociación con ATTR, sino que también representa una oportunidad única para identificar pacientes en etapas subclínicas. Incorporar esta variable en la práctica clínica podría fomentar una mayor sensibilidad diagnóstica entre especialistas no cardiólogos, como traumatólogos y reumatólogos, ampliando las oportunidades de diagnóstico temprano.

Por otro lado, el patrón de relajación diastólica seudonormal o restrictivo, variables ampliamente reconocidas en ecocardiografía, resalta el valor de este método como una herramienta accesible y de gran utilidad para la detección de ATTR. En conjunto, estas variables refuerzan la idea de que la aproximación diagnóstica temprana no requiere necesariamente tecnologías complejas, sino una correcta identificación de los hallazgos clave en la evaluación clínica y por imágenes.

VALIDACIÓN PROSPECTIVA, PRÓXIMOS PASOS Y REFLEXIONES FINALES

Aunque los resultados del *score* deteCTTAR son prometedores, su implementación en la práctica clínica requerirá validación prospectiva en cohortes indepen-

dientes. Este paso es crucial para confirmar la robustez del modelo y ajustar posibles sesgos derivados de la población utilizada en el análisis inicial.

Su desarrollo marca un avance significativo en el campo de la amiloidosis cardíaca en nuestro país. Más allá de sus cifras y resultados, este trabajo señala la importancia de priorizar la investigación local y de fomentar una cultura de generación de conocimiento adaptada a nuestras necesidades.

La medicina actual enfrenta el desafío de ser más precisa y temprana. En enfermedades como la AC-TTR, en que el tiempo de diagnóstico es un factor crítico para el futuro pronóstico del paciente comprometido, herramientas como el *score* deteCTTAR no solo representan una oportunidad de mejorar el diagnóstico de la amiloidosis cardíaca, sino también optimizar el pronóstico a través de un tratamiento precoz.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses (Véanse formularios de conflicto de intereses de los autores en la Web).

BIBLIOGRAFÍA

1. Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2021;42:1554-68. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab072>
2. Donnelly JP, Hanna M. Cardiac amyloidosis: An update on diagnosis and treatment. *Cleve Clin J Med* 2017;84(12 Suppl 3):12-26. <http://dx.doi.org/10.3949/ccjm.84.s3.02>.
3. Pérez de Arenaza D, Baratta S, Campsi R, Cerda M, Aguirre A, Villanueva E, et al. Imágenes en la amiloidosis cardíaca. *Rev Argent Cardiol* 2021;89:253-61.
4. Gobbo M, Meretta A, Carvelli M, Elissamburu P, Spaccavento A, Costabel JP. Amiloidosis cardíaca por transtiretina: desarrollo de un modelo de predicción y escala de puntuación para el diagnóstico. *Rev Argent Cardiol* 2024;92:420-28. <http://dx.doi.org/10.7775/rac.es.v92.i6.20838>
5. Boldrini M, Cappelli F, Chacko L, Restrepo-Cordoba MA, Lopez-Sainz A, Giannoni A, et al. Multiparametric Echocardiography Scores for the Diagnosis of Cardiac Amyloidosis. *JACC Cardiovasc Imaging* 2020;13:909-20. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jcmg.2019.10.011>.