

Vivir con

Miocardopatía Amiloide por Transtiretina (ATTR-CM)

GUÍA DE DISCUSIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

¿QUÉ ES LA ATTR-CM?

La miocardiopatía amiloide por transtiretina (**ATTR-CM**) es una enfermedad grave que afecta al músculo cardíaco. Se desarrolla cuando una proteína denominada **transtiretina (TTR)** cambia de forma y se aglutina creando depósitos de amiloide en el corazón y, a veces, en los nervios u otras partes del cuerpo. Este proceso se llama **amiloidosis**.

Con el tiempo, estos depósitos pueden hacer que las paredes del corazón se vuelvan rígidas. Esto puede causar una enfermedad cardíaca denominada **cardiomiopatía restrictiva**, que dificulta el bombeo correcto de la sangre. Si no se trata, la ATTR-CM puede ocasionar una **insuficiencia cardíaca**.

TIPOS DE ATTR-CM



HEREDITARIA (ATTRh)

Este tipo está causado por un cambio en un gen, una «mutación genética», que afecta al funcionamiento de la proteína TTR. Es **hereditario** y puede pasarse en las familias de generación en generación. **Si un progenitor tiene ATTRh-CM, hay una probabilidad del 50 % de que su descendencia lo herede.** Afecta tanto a hombres como a mujeres, normalmente de entre 50 y 60 años.



NATIVA O WILD-TYPE (ATTRwt)

Esta forma **no se hereda** y no es el resultado de una mutación genética. Aunque se desconoce la causa exacta, se cree que está relacionada con el envejecimiento, y se observa con mayor frecuencia en varones de más de 60 años. Como la esperanza de vida está aumentando, este tipo es cada vez más frecuente. Comparada con los varones, la proporción de mujeres diagnosticadas con ATTRwt a partir de los 80 años es más elevada. Esto se debe a que las mujeres suelen vivir más tiempo que los hombres.



INFRADIAGNOSTICADA:

MUCHAS PERSONAS
CON ATTR-CM

*no son
diagnosticadas*



PASADA POR ALTO:

LA ATTR-CM PUEDE

*pasarse totalmente
por alto*



DIAGNOSTICADA ERRÓNEAMENTE:

DADO QUE SUS SÍNTOMAS
SON SIMILARES A OTRAS
ENFERMEDADES CARDÍACAS,
LA ATTR-CM PUEDE
FÁCILMENTE

*confundirse con
otra afección*

SÍNTOMAS DE LA ATTR-CM

Los síntomas de la ATTR-CM suelen ser similares a los de otras cardiopatías, lo que puede retrasar el diagnóstico. Algunas personas pueden no presentar signos o presentar signos leves que pasan desapercibidos durante años, hasta que la enfermedad alcanza una fase más avanzada.

La enfermedad puede afectar a cada persona de forma diferente. Algunos síntomas comunes son:



DIFICULTAD PARA RESPIRAR
(más común)



FATIGA
(cansancio excesivo)



PROBLEMAS GASTROINTESTINALES
(por ejemplo, diarrea)



SÍNDROME DEL TÚNEL CARPIANO
(una afección que causa presión en un nervio de la muñeca)



ENTUMECIMIENTO
(extraña sensación de hormigueo o dolor en los pies o en los dedos de los pies)



HINCHAZÓN
(en la parte inferior de las piernas)

Si los síntomas empeoran, incluso tomando medicación para la insuficiencia cardíaca, o si presenta efectos secundarios, hable con su médico.

DIAGNÓSTICO DE LA ATTR-CM

Dado que la ATTR-CM comparte síntomas con otras cardiopatías, y que a veces provoca pocos síntomas perceptibles, o ninguno, a menudo puede pasar desapercibida. Por ello, llegar a un diagnóstico puede llevar tiempo. La buena noticia es que, gracias a una mayor concienciación y a la realización de pruebas, es posible obtener un diagnóstico claro e iniciar el tratamiento adecuado.

Para confirmar un diagnóstico, su médico puede realizarle un **examen físico** para evaluar su estado de salud general, revisar su **historial médico** y preguntarle por la **salud de su familia**. Es recomendable acudir a un hospital de referencia especializado en amiloidosis con equipos multidisciplinares.

Entre las pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico de ATTR-CM se incluyen:

♥ ANÁLISIS DE SANGRE

Para comprobar los niveles de sustancias normalmente presentes en la sangre y buscar marcadores de amiloidosis o lesiones del músculo cardíaco.

♥ PRUEBAS DE ORINA

Para ayudar a evaluar la función renal y descartar otras formas de amiloidosis.

♥ BIOPSIA DE TEJIDO

Consiste en examinar una pequeña muestra de tejido cardíaco al microscopio para confirmar la presencia de depósitos de amiloide.

♥ GAMMAGRAFÍA CARDÍACA CON TECNECIO (gammagrafía con 99mTc-PYP)

Utiliza un trazador radiactivo (99mTc-PYP) que se acumula en los depósitos de amiloide del corazón. Aunque se trata de una tecnología similar a la gammagrafía ósea, no afecta a los huesos.

♥ PRUEBA GENÉTICA (sangre o saliva)

Ayuda a determinar si la ATTR-CM es hereditaria o nativa (wild-type). Asimismo, puede orientar la decisión de si otros miembros de la familia deberían considerar la posibilidad de hacerse las pruebas.

*Puede ser necesario realizar pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico de miocardiopatía. Algunos pacientes también pueden necesitar dispositivos portátiles como **monitores Holter** o **monitores de eventos cardíacos**. Estos dispositivos suelen llevarse durante 24 a 48 horas para registrar continuamente la actividad eléctrica del corazón (electrocardiograma) durante la actividad cotidiana habitual.*

LA DETECCIÓN TEMPRANA ES IMPORTANTE:

UN DIAGNÓSTICO *correcto*
Y PRECOZ PUEDE MEJORAR LA VIDA
DE QUIENES PADECEN ATTR-CM

TRATAMIENTO Y GESTIÓN DE LA ATTR-CM

Aunque actualmente no existe cura para la ATTR-CM, los tratamientos pueden ayudar a ralentizar la enfermedad reduciendo o deteniendo la acumulación de proteínas nocivas en el corazón. También pueden mejorar los síntomas, favorecer el funcionamiento del corazón y ayudar a controlar complicaciones como la insuficiencia cardíaca y los problemas de ritmo cardíaco.

Su equipo médico – que puede incluir cardiólogos, radiólogos, neurólogos y otros especialistas – trabajará con usted para crear un plan de tratamiento adaptado al tipo y gravedad de su enfermedad.



ESTILO DE VIDA SALUDABLE: Adoptar hábitos saludables como **tomar alimentos nutritivos**, mantener un **peso adecuado**, **realizar actividad física con regularidad**, **controlar la tensión arterial y los niveles de azúcar en sangre**, **no fumar**, **limitar el consumo de sal y reducir el estrés**, puede mejorar su bienestar general y su longevidad.



MEDICAMENTOS: Algunos medicamentos pueden frenar el empeoramiento de la enfermedad impidiendo que la proteína se acumule en el organismo. Otros ayudan a aliviar los síntomas de la miocardiopatía y/o la insuficiencia cardíaca, como la hinchazón por acumulación de líquido, los latidos cardíacos irregulares o la hipertensión, para que pueda sentirse mejor y mantenerse más activo. Las personas con una miocardiopatía restrictiva también corren un mayor riesgo de desarrollar coágulos sanguíneos en las cavidades cardíacas, por lo que en esta situación pueden recetarse fármacos anticoagulantes.



DISPOSITIVOS: Entre ellos se encuentran los **marcapasos**, para controlar la frecuencia y el ritmo cardíacos, los **desfibriladores automáticos implantables (DAI)**, que administran una descarga al corazón para corregir una arritmia potencialmente mortal, y los **dispositivos de asistencia ventricular izquierda (DAVI)**, que ayudan a bombear sangre desde la cavidad inferior izquierda del corazón (ventrículo) al resto del cuerpo.



CIRUGÍA DE TRASPLANTE: En casos graves, cuando los demás tratamientos no han logrado mejorar suficientemente el estado del corazón, la única opción puede ser un **trasplante de corazón**. En algunos casos de HATTR-CM, se puede considerar la posibilidad de un **trasplante de hígado** para detener la producción de la proteína TTR anormal, aunque esta opción sólo se utiliza para la forma hereditaria.

PREGUNTAS PARA PLANTEARLE A SU MÉDICO

- ✓ ¿Podría la ATTR-CM causar mis síntomas?
- ✓ Tengo insuficiencia cardíaca, ¿podría estar causada por la ATTR-CM?
- ✓ ¿Qué tipo de ATTR-CM me han diagnosticado?
¿Qué complicaciones puede acarrear mi enfermedad?
- ✓ ¿Cuál es la gravedad de mi ATTR-CM?
¿Hay otros órganos afectados?
- ✓ ¿Debo someterme a una prueba genética?
¿Deben hacérsela mis familiares?
- ✓ ¿Cuáles son mis opciones de tratamiento?
¿Cuáles son sus riesgos y beneficios?
- ✓ ¿Hay algún medicamento que deba evitar?
- ✓ ¿Qué ocurre si no recibo tratamiento?
- ✓ ¿Qué cambios debo hacer en mi estilo de vida?
- ✓ Con el tiempo, ¿qué tipo de seguimiento debo hacer?
- ✓ ¿Con qué frecuencia debo concertar visitas de control rutinarias?
- ✓ ¿Cuándo debo acudir a urgencias?
- ✓ ¿Cómo puedo ponerme en contacto con otras personas que padecen ATTR-CM para obtener apoyo y compartir experiencias?



Mended Hearts
Europe

WWW.MENDEDHEARTSEUROPE.ORG

✉ MHEUROPE@MENDEDHEARTS.ORG    



WWW.AMILO.ES

  

CON EL APOYO DE

BRIDGEBIO

