Artículo de Reflexión

https://doi.org/10.56085/isss.315

Rol de los equipos multidisciplinarios en el diagnóstico y manejo de la amiloidosis transtiretina

Multidisciplinary teams role in transthyretin amyloidosis diagnosis and management

O papel das equipas multidisciplinares no diagnóstico e tratamento da amiloidose por transtiretina

Mónica Zuluaga Quintero[1]

Resumen

Objetivo: la amiloidosis cardíaca por transtiretina es reconocida como una causa frecuente de falla cardiaca. Sin embargo, su incidencia y prevalencia no es clara debido a una baja comprensión de la condición por parte del personal médico, la complejidad diagnóstica y la variabilidad de la presentación clínica. Estos factores contribuyen al subdiagnóstico, tratamiento tardío y bajo pronóstico. En los últimos años ha incrementado el interés por el estudio de esta condición motivada por el reconocimiento de nuevas estrategias de diagnóstico y manejo que impactan en los desenlaces. Por lo anterior, es necesario identificar el nivel de conocimiento de la enfermedad en nuestro país, las necesidades en el proceso de atención y las estrategias de manejo descritas que puedan aplicarse en el medio. ***Metodología y resultados:*** se realizó una revisión bibliográfica respecto a modelos de atención de pacientes con esta enfermedad, así como de herramientas de diagnóstico y estrategias de tratamiento. Los resultados de la revisión señalan que el trabajo multidisciplinario es esencial para el abordaje clínico acertado de la amiloidosis cardíaca por transtiretina y el uso eficiente de los recursos en salud. Para esto, es fundamental la implementación de modelos colaborativos de atención, la coordinación entre el personal de atención, administrativo, proveedores y grupos de cuidado, la prestación de telesalud, y la promoción de educación e investigación en centros de referencia. ***Conclusión:*** la amiloidosis por transtiretina es un diagnóstico poco frecuente con baja sospecha clínica y comprensión de la condición, para lo cual se requiere capacitación del talento humano, disminuir barreras de acceso a los servicios, educación de pacientes e incremento del conocimiento en forma glo-

[1] Médica Especialista en Medicina Interna, Hospital Pablo Tobón Uribe. Docente de Medicina Interna de la Universidad EIA, Especialista en Epidemiología, en Gerencia Integral de Servicios de Salud, MBA Internacional con Énfasis en Salud,Máster en Metodología de la Investigación en Ciencias de la Salud.

bal, implementando un modelo de atención basado en el manejo interdisciplinario desde centros de experticia que cuenten con todos los recursos necesarios para la atención de patología de alta complejidad, lo cual ha demostrado impacto en el pronóstico clínico, así como el uso eficiente de los recursos en salud.

Palabras clave: amiloidosis, amiloidosis de cadenas ligeras de las inmunoglobulinas, enfermedades raras, grupo de atención al paciente

Abstract

Objective: transthyretin cardiac amyloidosis is recognized as a frequent cause of heart failure. However, its incidence and prevalence are unclear due to medical personnel's low understanding of the condition, diagnostic complexity, and variability of clinical presentation. These factors contribute to underdiagnosis, delayed treatment, and poor prognosis. In recent years, interest in the study of this condition has increased due to the recognition of new diagnostic and management strategies that impact outcomes. Therefore, it is necessary to identify the level of knowledge of the disease in our country, the needs in the care process, and the management strategies described that can be applied in the environment. ***Methodology and results:*** a bibliographic review was carried out regarding models of care for patients with this disease, as well as diagnostic tools and treatment strategies. The results of the review indicate that multidisciplinary work is essential for the successful clinical approach to transthyretin cardiac amyloidosis and the efficient use of health resources. Fundamental to this is the implementation of collaborative models of care, coordination between care staff, administrative staff, providers, and care groups, the provision of telehealth, and the promotion of education and research in referral centers. ***Conclusion:*** transthyretin amyloidosis is an infrequent diagnosis with low clinical suspicion and understanding of the condition, which requires training of human talent, reducing barriers to access to services, patient education and increasing knowledge globally, implementing a model of care based on interdisciplinary management from centers of expertise that have all the necessary resources for the care of highly complex pathology, which has shown impact on clinical prognosis, as well as efficient use of health resources.

Key words: amyloidosis, immunoglobulin light chain amyloidosis, rare diseases, patient care group.

Resumo

Objetivo: a amiloidose cardíaca por transtirretina é reconhecida como uma causa frequente de insuficiência cardíaca. Contudo, a sua incidência e prevalência não são claras devido a uma baixa compreensão da doença por parte do pessoal médico, à complexidade do diagnóstico e à variabilidade da apresentação clínica. Estes fatores contribuem para o subdiagnóstico, o atraso no tratamento e o mau prognóstico. Nos últimos anos, o interesse no estudo desta doença aumentou devido ao reconhecimento de novas estratégias de diagnóstico e de gestão que têm impacto nos resultados. Portanto, é necessário identificar o nível de conhecimento da doença no nosso país, as necessidades no processo de cuidado e as estratégias de manejo descritas que podem ser aplicadas no ambiente. ***Metodologia e resultados:*** foi efetuada uma revisão bibliográfica sobre modelos

de cuidados para pacientes com esta doença, bem como sobre ferramentas de diagnóstico e estratégias de tratamento. Os resultados da revisão indicam que o trabalho multidisciplinar é essencial para o sucesso da abordagem clínica da amiloidose cardíaca por transtirretina e para a utilização eficiente dos recursos de saúde. Para tal, é fundamental a implementação de modelos colaborativos de cuidados, a coordenação entre pessoal de cuidados, pessoal administrativo, prestadores e grupos de cuidados, a disponibilização de tele-saúde e a promoção da educação e investigação em centros de referência. ***Conclusão:*** a amiloidose transtirretínica é um diagnóstico pouco frequente, com baixa suspeição clínica e compreensão da patologia, o que requer a formação de talento humano, a redução das barreiras de acesso aos serviços, a educação dos doentes e o aumento do conhecimento a nível global, implementando um modelo de cuidados baseado na gestão interdisciplinar a partir de centros especializados que disponham de todos os recursos necessários para o atendimento de patologia de elevada complexidade, o que tem demonstrado impacto no prognóstico clínico, bem como na utilização eficiente dos recursos de saúde.

Palavras chave: amiloidose, amiloidose de cadeias leves de imunoglobulinas, doenças raras, grupo de cuidados de saúde.

Introducción

La amiloidosis cardíaca transtiretina (ACTTR) es una cardiopatía restrictiva secundaria al depósito de proteína amiloide tipo transtiretina en el intersticio del miocardio. No se tiene claridad de su incidencia y prevalencia, pero la evidencia actual muestra que es una etiología no considerada en pacientes con falla cardíaca. Se confunde con otros tipos de cardiopatías hipertróficas o infiltrativas o incluso compromiso valvular describiéndose estenosis aortica hasta en 16 % de casos (1). Por otro lado, en casos de amiloidosis sistémica de cadenas ligeras de inmunoglobulinas (AL) el compromiso cardíaco se atribuye a esta condición; sin embargo, distinguirlo de la presencia de transtiretina es clave para evitar errores en diagnóstico dada la diferencia significativa en su tratamiento y pronóstico (2).

En los últimos años ha aumentado el interés por esta enfermedad debido a la posibilidad de una estrategia de diagnóstico no invasivo con gammagrafía, cuantificación de cadenas livianas y estudio genético según el contexto clínico, además de la aprobación de nuevas terapias y el reconocimiento de un subdiagnóstico mundial explicado por la superposición de síntomas y compromiso multisistémico (1,3). Lo anterior, motiva la transformación de los modelos de atención en esta enfermedad, pues el reconocimiento clínico y diagnóstico temprano de la amiloidosis cardíaca (AC) es crítico, en razón a estas estrategias diagnósticas y terapéuticas que impactan en la sobrevivida y calidad de vida de los pacientes (4,5).

El abordaje multidisciplinario e interdisciplinario es esencial ya que es frecuente el compromiso extra cardiaco en ACTTR, requiriendo la intervención de otras especialidades tales como: nefrología, hematología, genética, neurología, cuidado paliativo, neurología, electrofisiología, trabajo social, entre otros, que aportan al diagnóstico desde su área según el compromiso de un órgano específico pero contribuyendo desde un enfoque integral, con el objetivo de impactar en el pronóstico global del paciente, no sólo evaluando el sistema afectado sino otros aspectos como su clase funcional, conocimiento de la enfermedad, adherencia a tratamientos, autocuidado, soporte social, familiar y evaluación de nuevas alternativas de manejo que apliquen según el contexto y pronóstico individual para tener mejores resultados (6,7).

Reflexión

Acceso al cuidado y continuidad en la atención

El abordaje de la AC es un reto para los profesionales de la salud y las instituciones ya que se trata de una enfermedad de diagnóstico complejo que requiere un enfoque sistemático y secuencial por su compromiso multiorgánico (1).

Existen múltiples barreras para el cuidado equitativo, explicadas por una disponibilidad de recursos diagnósticos que está centralizada en instituciones de alta complejidad ubicadas en la zona urbana, lo que limita el acceso a los servicios y la oportunidad, necesidad de capacitación global a profesionales de diferentes sectores, necesidad de soporte social-familiar que garantice adherencia, continuidad del cuidado y altos costos para el sistema de salud (7,8).

En respuesta a lo anterior, surge la necesidad de crear centros de excelencia donde se cuente con equipos de cuidado multidisciplinario que estén integrados por todas las especialidades requeridas, soporte administrativo, químico farmacéutico, enfermera de cuidado, trabajo social, equipo de rehabilitación, nutricionista, terapia física, terapia ocupacional, cuidado paliativo y fortalecer el rol de telemedicina al cuidado de la salud. Esta estructura garantizaría precisión diagnóstica, así como la identificación de determinantes sociales de salud, estado nutricional, físico y mental favoreciendo el cuidado integral y eficiente (9,10).

Como punto de partida, teniendo en cuenta la posibilidad de un diagnóstico equivocado y la dificultad para distinguir los diferentes tipos de amiloidosis (específicamente ATTR con AL) se propone la construcción de algoritmos clínicos de diagnóstico de amiloidosis cardíaca, con base en métodos bayesianos que combinen síntomas, signos y parámetros de las pruebas relacionadas que permitan una evaluación organizada, evitando el uso indiscriminado

de ayudas diagnósticas sin prescindir de aquellos estudios que sean esenciales para el enfoque inicial y seguimiento (1,2,6). El objetivo de la algoritmización en el proceso de diagnóstico es secundario a la adopción de un modelo de atención definido, que se construye para estandarizar el proceso y evitar la individualización por centro, con coordinación a cargo de una enfermera de cuidado que permita un flujo de trabajo adaptado al contexto y necesidades. En este escenario es fundamental el trabajo conjunto entre los diferentes actores involucrados que incluye los gestores del modelo desde el diseño y coordinación de programas de asistencia a pacientes y talento humano en salud, contrataciones y relacionamiento con proveedores; el personal sanitario para ayuda con procesos complejos de prescripción, grupos de soporte científico, programas de entrenamiento, participación en estudios clínicos y registros nacionales, énfasis en investigación y publicaciones; y a pacientes en conformación y participación de fundaciones de amiloidosis, soporte a familiares y educación que contribuyan a tener más información del cuidado avanzado, acceso a nuevas terapias y conocimiento de la enfermedad (8,11,12).

Enfoque diagnóstico sugerido

En búsqueda de eficiencia en el tiempo del diagnóstico y de acuerdo con lo descrito en la literatura, se propone un enfoque basado en los métodos diagnósticos disponibles y las distintas disciplinas involucradas (2,6,7).

1. Reconocer síntomas sugestivos de amiloidosis: como se mencionó previamente, el compromiso multiorgánico explica la presentación clínica variable desde síndrome de falla cardíaca hasta síntomas gastrointestinales como saciedad precoz, sangrado digestivo, constipación, diarrea, hepatomegalia, púrpura periorbitaria, neuropatía, proteinuria no explicada o síndrome nefrótico, enfermedad renal crónica, macroglosia, distrofia ungueal. Lo anterior, orienta la solicitud de ayudas diagnósticas iniciales como hemograma completo, electrolitos, función renal, perfil hepático, uroanálisis, proteinuria en 24 horas, electroforesis de proteínas e inmunofijación en suero y cuantificación de cadenas livianas en suero. Adicionalmente, se sugiere el uso de pruebas complementarias según el compromiso orgánico, que incluyen electrocardiograma, prohormona N-terminal del péptido natriurético cerebral (NT-proBNP), troponina, ecocardiograma, hipoalbuminemia en compromiso renal o gastrointestinal, fosfatasa alcalina alta en compromiso hepático y renal, endoscopia o colonoscopia en pacientes con síntomas digestivos.

2. Determinar la presencia de compromiso cardíaco: se describe hasta 70 % de pacientes con amiloidosis AL con compromiso cardíaco, lo cual es un factor pronóstico, se describe una mortalidad del 50 % al año después de una descompensación cardíaca (13). Por otra parte, la frecuencia de ATTR no es clara, se ha descrito una prevalencia de hasta 16 % en pacientes con falla cardíaca con fracción de eyección preservada y estenosis aórtica (14), pero esto varía según las cohortes, siendo relevante una alta sospecha clínica ya que una evaluación e intervención temprana podría impactar en desenlaces clínicos significativos como mortalidad y hospitalizaciones por falla cardíaca, pues sin tratamiento la sobrevida está descrita en 3,5 años (15). Se recomienda realizar un diagnóstico diferencial inicialmente con ecocardiograma, la cual es un examen costo efectivo, por no ser no invasivo y tener fácil disponibilidad, que permite evaluar la función cardíaca de forma global, así como para diagnóstico diferencial de otras causas de cardiopatía hipertrófica y el compromiso valvular; si bien esta no es diagnóstica, es un buen estudio para acortar el proceso diagnóstico y define la necesidad de otras ayudas complementarias como resonancia o gammagrafía (16). La resonancia complementa el estudio ecocardiográfico y tiene mejor capacidad de diferenciar entre las etiologías de cardiopatía hipertrófica de acuerdo con el compromiso del tejido, con hallazgos indicativos de cardiopatía amiloide como patrón de realce tardío del gadolinio, con compromiso irregular, difuso o transmural. Un tiempo de relajación T1 nativo (sin contraste) elevado, el tiempo de relajación T1 poscontraste acortado y la fracción de volumen extracelular elevada también, que ayudan a sospechar el tipo de compromiso amiloide y se correlacionan con biomarcado-

res cardíacos y puntajes de pronóstico (17). No evidenciar compromiso cardíaco no descarta el diagnóstico y por ello es necesario continuar con estudios complementarios para descartar discrasia de células plasmáticas.

3. Evaluar discrasia de células plasmáticas: es importante detectar la presencia de AL para brindar un tratamiento temprano. Diferentes pruebas permiten la detección de monoclonalidad y diagnóstico de amiloidosis AL, la combinación de inmunofijación sérica y urinaria tiene una sensibilidad que oscila entre 96 a 98 %, la relación de cadenas livianas en suero tiene una sensibilidad menor que oscila entre 75 a 91 %; Sin embargo, el uso combinado de las tres pruebas alcanza una detección del 100 % de casos con proteína de cadena ligera monoclonal (18). Si se detecta monoclonalidad con síntomas o signos sugestivos se debe considerar el diagnóstico de AL; en caso de tener estas pruebas negativas ante una sospecha clínica alta, no se descarta aún el diagnóstico y puede tratarse de otro tipo de amiloidosis diferente a AL, por lo cual se debe complementar el estudio con gammagrafía o biopsia.

4. Definir la necesidad de gammagrafía: en pacientes con sospecha de compromiso cardíaco, la captación en gammagrafía tiene sensibilidad del 99 % y especificidad del 86 % para el diagnóstico de ACTTR (19), esta menor especificidad se explica porque algunos pacientes pueden ser falsos positivos mostrando captación cardíaca por presencia de amiloide de tipo AL, por ello es fundamental siempre tener el estudio completo con inmunofijación y cuantificación de cadenas livianas y evaluar el grado de captación. En ausencia de monoclonalidad y una captación positiva clasificación de pegurini grado 2 o 3, o una relación de captación del corazón con el pulmón contralateral superior o igual a 1,5 confirma ACTTR y no se requiere estudios adicionales para iniciar tratamiento. Los pacientes con captación en gammagrafía independiente del grado entre 1 a 3 y con gammapatía monoclonal requieren biopsia.

5. Evidenciar tejido con amiloide: solo para los casos confirmados de ACTTR no se requiere biopsia, de lo contrario, se debe confirmar la presencia de material amiloide con tinción de Rojo Congo en el tejido de la biopsia tomada (20).

6. Tipificación de tipo de amiloide si se tiene disponibilidad de espectrometría de masa u otras pruebas moleculares (21).

7. Realizar prueba genética: cuando se confirma ACTTR se debe considerar la realización de pruebas genéticas ya que diferenciar entre amiloidosis hereditaria (hATTR) o Amiloidosis Wild type (ATTRwt) por sus siglas en inglés, define el tratamiento y pronóstico, siendo más frecuente la ATTRwt con una frecuencia de 72.9 % y 27,1 % para hATTR en una de las cohortes más grandes descritas (22). A la fecha existe opción de tratamiento para la ATTRwt con un medicamento estabilizador de la transtiretina que demuestra en paciente con ACTTR disminución de la mortalidad por todas las causas, así como hospitalizaciones por falla cardíaca e impacto en la calidad de vida (23).

8. Realizar estadificación de la enfermedad: defini el estadio de la enfermedad según el compromiso orgánico para determinar su extensión y pronóstico. Existen diferentes puntajes sugeridos para el seguimiento y con ello continuar o descartar el tratamiento. El puntaje del Centro Nacional de Amiloidosis de Londres se basa en marcadores pronósticos como la tasa de filtración glomerular y el NT-ProBNP, el puntaje de la Clínica Mayo incluye la relación de cadenas livianas séricas, troponina y NT-ProBNP, por su parte, el puntaje de la Universidad de Boston utiliza troponina y NT-ProBPN. Todos permiten clasificar el estadio y determinar la supervivencia, el tipo de puntaje a utilizar depende de cada centro y especialista, según su conocimiento (24,25,26).

Enfoque de atención desde un modelo colaborativo

En los centros de excelencia o experticia en el manejo de la enfermedad se propone que el flujo de atención de pacientes inicie con un médico puerta de entrada, quien integra otras especialidades en la atención de estos pacientes para definir la indicación e implementación de terapias avanzadas (1).

En primer lugar, el médico base indicado dependerá de los síntomas iniciales que motiven la consulta o la sospecha diagnóstica. Siendo más frecuente el compromiso del sistema cardiovascular, en muchos casos este rol puede ser de cardiología clínica. Aunque, de acuerdo con los recursos del centro, también puede ser el médico internista, dado que el objetivo en ese momento es el reconocimiento de aspectos clínicos sugestivos de AC, o como se ha definido en la literatura banderas rojas, que incluyen: síntomas de falla cardíaca, hipotensión o normotensión en pacientes con historia de hipertensión, patrón de pseudoinfarto, bajo voltaje del segmento QRS en el electrocardiograma, desproporción de voltaje QRS/grosor ventricular, trastornos de la conducción AV, NT-ProBNP desproporcionadamente elevado para el grado de insuficiencia cardíaca, niveles persistentes elevados de troponina, aspecto granular del miocardio en ecocardiograma, engrosamiento del ventrículo derecho, engrosamiento valvular, derrame pericárdico, strain longitudinal reducido con respecto a apical relativo. En la resonancia cardíaca algunos de los hallazgos incluyen realce tardío subendocárdico, valores de T1 nativo aumentados, volumen extracelular elevado, acinética anormal de gadolinio. De acuerdo con lo anterior, se define la necesidad de valoración por especialista, ejecución de un algoritmo diagnóstico e implementación una estrategia de tratamiento teniendo en cuenta el manejo óptimo de falla cardíaca y arritmias, e intervención del equipo de manejo de falla cardíaca, imagen cardíaca, genética y cuidado paliativo (1,3).

En otras situaciones es importante reconocer el compromiso extracardiaco con otros signos claves para el diagnóstico como equimosis en piel, macroglosia, disautonomía, polineuropatía, decoloración de la piel, cutis laxa, hipoacusia, síndrome del túnel del carpo bilateral, tendón del bíceps roto, estenosis raquídea lumbar y depósitos vítreos. Estos hallazgos requieren abordaje desde otras especialidades en la colaboración de atención, y si prevalecen los síntomas no cardiovasculares, involucrar el médico central del cuidado que puede ser especialista en gastroenterología, hematología, nefrología, neurología. Adicional a la intervención de otras áreas genética, geriatría, ortopedia, clínica y alivio del dolor, rehabilitación etc., según requerimiento (2,4).

Rol de especialista en genética: De acuerdo con el contexto clínico del paciente, se determina los estudios requeridos según el fenotipo, la historia familiar y las necesidades individuales. Es muy importante, en conjunto con otros especialistas del cuidado (cardiología, neurología), definir la variante TTR, presencia de síntomas y edad de inicio. Igualmente, la presencia de síntomas en familiares y su edad de aparición con una evaluación clínica dirigida, considerando la consejería genética. De acuerdo con los síntomas se define el inicio de la terapia (1,5).

Rol de neurología: la principal manifestación es polineuropatía siendo generalmente con compromiso de fibras pequeñas por lo que los estudios iniciales de neuro conducción pueden ser normales. Primero aparecen síntomas sensitivos con inestabilidad postural, entumecimiento, disestesias y posteriormente compromiso motor y disfunción autonómica con hipotensión ortostática, disfunción eréctil, retención urinaria, diarrea y constipación. Si bien el estudio inicial se realiza con electromiografía y velocidad de conducción, en algunos casos se requiere biopsia de nervio para confirmar el compromiso por amiloide. En otros escenarios el compromiso neurológico difiere presentándose radiculopatía lumbar o sacra, estenosis del canal lumbar, síndrome del túnel del carpo. En conjunto con neurología se definirá la necesidad de otros estudios avanzados y el escenario del tratamiento dirigido a contrarrestar el efecto de la proteína TTR, así como el manejo sintomático con medicamentos para el control de síntomas neuropáticos, disfunción autonómica y neurorrehabilitación que incluye fisioterapia, psicoterapia, terapia ocupacional, terapia del lenguaje y terapia visual (1,3).

Rol de gastroenterología: el compromiso gastrointestinal está caracterizado por síntomas de malabsorción como flatulencia, diarrea y vómito neuropático, con disfunción de la motilidad y vascular, presentándose incluso sangrado digestivo o isquemia. El estudio inicial siempre será endoscópico para toma de biopsias y confirmar el diagnóstico, sin embargo, en casos de compromiso fuera de la mucosa, es necesario el criterio del gastroenterólogo para considerar estudios adicionales de la motilidad y de imagen gastrointestinal. Igualmente, recomendaciones

de ajuste en dieta y manejo sintomático en casos complejos y/o refractarios, acordado con el equipo multidisciplinario para evitar interacciones medicamentosas, así como instrucciones de cuidados en dieta por parte de enfermería (1,3).

Rol del hematólogo: el papel del hematólogo es fundamental para esclarecer el tipo de amiloidosis como los casos de distinción entre AL con compromiso cardíaco versus ACTTR. Algunos síntomas como macroglosia, proteinuria de causa no clara, hepatomegalia, deficiencia adquirida de factor X con coagulopatía y cardiopatía restrictiva aumentan la sospecha de amiloidosis AL. El hematólogo, en conjunto con cardiología, debe hacer interpretación de los estudios para descartar discrasia de células plasmáticas, así como definir según los órganos comprometidos el sitio y la necesidad de biopsia y aspirado de médula ósea. Además, definir esquemas de tratamiento específico o trasplante de médula ósea y seguimiento a terapias cardiotóxicas para identificación temprana de síntomas que obliguen un ajuste en el manejo (2,6).

Rol de nefrología: es más frecuente la presencia de síndrome nefrótico en amiloidosis AL que en ACTTR, pero en los casos que se presenta es fundamental la colaboración de nefrología clínica para el manejo del síndrome edematoso, hipertensión secundaria y la baja respuesta a la terapia diurética convencional. En el compromiso renal crónico la interpretación de estudios de inmunofijación y marcadores cardiacos varía; por ello, es esencial la valoración de nefrología en el estudio de estos casos para el manejo de medicamentos con potencial nefrotóxico, determinar la necesidad de biopsia renal, trasplante o diálisis (1,6).

Es importante aclarar que en pacientes con patología avanzada es esencial el trabajo multidisciplinario para definir otras alternativas terapéuticas tales como trasplante cardíaco, soporte mecánico circulatorio o remisión a cuidados paliativos.

Consideraciones adicionales

En Colombia la última actualización del listado de enfermedades huérfanas incluye tanto la amiloidosis hereditaria asociada a transtiretina como la amiloidosis secundaria (27). Una enfermedad huérfana se define como aquella que es crónicamente debilitante, grave, amenaza la vida y que tiene una prevalencia menor a 1 por cada 5.000 personas e incluye a las enfermedades raras, ultra huérfanas y olvidadas clasificadas en alto costo (28). A mayo de 2021 se diagnosticaron cerca de 50 pacientes con ACTTR que residen en 13 departamentos del país, sin embargo, es probable que el número de personas no diagnosticadas sea mayor, lo que explica la importancia de su reconocimiento, así como estrategias de cuidado que promuevan un uso eficiente de los recursos.

Para promover el acceso a un mejor cuidado de la amiloidosis se requiere entrenamiento del talento humano en salud para generar consciencia de la enfermedad, conocimiento respecto a factores de riesgo, banderas rojas y nuevas opciones de tratamiento. También, gestión administrativa eficiente que permita un manejo adecuado de la información respecto a diagnóstico de pacientes con ACTTR, accesibilidad, oportunidad de la atención, tratamientos prescritos, así como hospitalizaciones y mortalidad. Igualmente, incentivar el uso de telesalud para aumentar la cobertura de atención, llegando a áreas remotas-rurales y optimizar la participación en estudios clínicos que pueden contribuir con mejor conocimiento de esta enfermedad, así como el acceso a tratamiento específico en ciertos contextos con recursos limitados (8).

Conclusión

El mayor conocimiento de la ACTTR, caracterización de la enfermedad, estrategias diagnósticas e intervenciones terapéuticas disponibles ha despertado el interés académico a nivel mundial y la búsqueda de estrategias de atención que impacten en el pronóstico de estos pacientes. No existe aún en Latinoamérica centros de excelencia en la atención de esta enfermedad y, específicamente en Colombia, no hay registros de la experiencia en la atención de grupos de pacientes con ACTTR que permitan reconocer la epidemiología local con mayor precisión para la toma de decisiones en salud pública, lo cual fue una limitante identificada en la elaboración de este texto tomando datos de publicaciones internacionales, pero una oportunidad para optimizar la prestación

de servicios de salud para estos pacientes en el país. Por lo anterior, implementar un modelo de atención basado en el manejo multidisciplinario de la AC garantiza eficiencia en el uso de recursos y un diagnóstico temprano.

Es un reto para el personal de la salud e instituciones promover el abordaje integral, que no solo tenga en cuenta aspectos propios del proceso de atención médica sino también la integración de otros profesionales en el cuidado y formación de médicos expertos para evitar errores en diagnóstico; tener en cuenta la capacidad instalada, el rol de un cuidador primario o puerta de entrada, el tiempo disponible para valoración de pacientes, las frecuencias de cuidado requeridas, el acceso, el costo de la terapia y la adherencia.

Conflicto de intereses: la autora declara no tener conflictos de intereses.

Financiación: no se recibió ayuda o auxilio de alguna agencia de financiación.

Referencias

1. Kittleson MM, Ruberg FL, Ambardekar AV, Brannagan TH, Cheng RK, Clarke JO, et al. 2023 ACC expert consensus decision pathway on comprehensive multidisciplinary care for the patient with cardiac amyloidosis. J Am Coll Cardiol [Internet]. 2023 [Consultado 2024 Ene 10]; 81(11): 1076–126. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.jacc.2022.11.022

2. Jimenez-Zepeda V, Bril V, Lemieux-Blanchard E, Virginie Royal, McCurdy A, Schwartz D, et al. A comprehensive multidisciplinary diagnostic algorithm for the early and efficient detection of amyloidosis. Clin Lymphoma Myeloma Leuk [Internet]. 2023 [Consultado 2024 Ene 10]; 23(3): 194–202. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.clml.2022.12.013

3. Gertz M, Adams D, Ando Y, Beirão JM, Bokhari S, Coelho T, et al. Avoiding misdiagnosis: expert consensus recommendations for the suspicion and diagnosis of transthyretin amyloidosis for the general practitioner. BMC Fam Pract [Internet]. 2020 [Consultado 2024 Ene 10]; 21(1): 198. doi: http://dx.doi.org/10.1186/s12875-020-01252-4

4. Rapezzi C, Aimo A, Serenelli M, Barison A, Vergaro G, Passino C, et al. Critical comparison of documents from scientific societies on cardiac amyloidosis: JACC state-of-the-art review. J Am Coll Cardiol [Internet]. 2022 [Consultado 2024 Ene 10]; 79(13): 1288–303. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.jacc.2022.01.036

5. Rubin J, Maurer MS. Cardiac amyloidosis: Overlooked, underappreciated, and treatable. Annu Rev Med [Internet]. 2020 [Consultado 2024 Feb 12]; 71(1): 203–19.doi: http://dx.doi.org/10.1146/annurev-med-052918-020140

6. Cuddy SAM, Falk RH. Amyloidosis as a systemic disease in context. Can J Cardiol [Internet]. 2020 [Consultado 2024 Feb 12]; 36(3): 396–407. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.cjca.2019.12.033

7. Fine NM, Davis MK, Anderson K, Delgado DH, Giraldeau G, Kitchlu A, et al. Canadian cardiovascular society/Canadian heart failure society joint position statement on the evaluation and management of patients with cardiac amyloidosis. Can J Cardiol [Internet]. 2020 [Consultado 2024 Feb 12]; 36(3): 322–34. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.cjca.2019.12.034

8. Nativi-Nicolau J, Sarswat N, Fajardo J, Finkel M, Abdulsattar Y, Castaño A, et al. Best practices in specialized amyloidosis centers in the United States: A survey of cardiologists, nurses, patients, and patient advocates. Clin Med Insights Cardiol [Internet]. 2021 [Consultado 2024 Feb 12]; 15: 1-10. doi: http://dx.doi.org/10.1177/11795468211015230

9. Elrod JK, Fortenberry JL Jr. Centers of excellence in healthcare institutions: what they are and how to assemble them. BMC Health Serv Res [Internet]. 2017 [Consultado 2024 Feb 16]; 17(Suppl 1). doi: http://dx.doi.org/10.1186/s12913-017-2340-y

10. Pakizegee M, Stefanacci RG. Centers of excellence: Criteria and comprehensive clinical pathways. J Clin Pathw [Internet]. 2019 [Consultado 2024 Feb 16]; 5(2): 28–30. doi: http://dx.doi.org/10.25270/jcp.2019.03.00063

11. Apostolou EA, Fontrier A-M, Efthimiadis GK, Kastritis E, Parissis J, Kanavos P. The patient pathway in ATTR-CM in Greece and how to improve it: A multidisciplinary perspective. Hellenic J Cardiol [Internet]. 2023 [Consultado 2024 Feb 16]; 73: 73–80. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.hjc.2023.05.004

12. Zhang KW, Vallabhaneni S, Alvarez-Cardona JA, Krone RJ, Mitchell JD, Lenihan DJ. Cardiac amyloidosis for the primary care provider: A practical review to promote earlier recognition of disease. Am J Med [Internet]. 2021 [Consultado 2024 Mar 20]; 134(5): 587–95. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.amjmed.2020.11.031

13. Bonderman D, Polzl G, Ablasser K, Agis H, Aschauer S, Auer-Grumbach M, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: an interdisciplinary consensus statement. Wien Klin Wochenschr [Internet]. 2020 [Consultado 2024 Mar 20]; 132(23): 742-61. doi: https://doi.org/10.1007/s00508-020-01781-z

14. González-López E, Gallego-Delgado M, Guzzo-Merello G, Haro-Del Moral F, Cobo-Marcos M,Robles C, et al. Wild-type transthyretin amyloidosis as a cause of heart failure with preserved ejection fraction. Eur Heart J [Internet]. 2015 [Consultado 2024 Mar 20]; 36: 2585-94. doi: https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv338

15. Ruberg FL, Grogan M, Hanna M, Kelly JW, Maurer MS. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. J Am Coll Cardiol [Internet]. 2019 [Consultado 2024 Mar 23] 11; 73(22): 2872-2891. doi: https://doi.org/10.1016/j.jacc.2019.04.003

16. Di Bella G, Minutoli F, Piaggi P, Casale M, Mazzeo A, Zito C, et al. Usefulness of combining electrocardiographic and echocardiographic findings and brain natriuretic peptide in early detection of cardiac amyloidosis in subjects with transthyretin gene mutation. Am J Cardiol [Internet]. 2015 [Consultado 2024 Mar 23]; 116(7): 1122-27. doi: https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2015.07.008

17. Briasoulis A, Lama N, Rempakos A, Theodorakakou F, Stamatelopoulos K, Dimopoulos MA, et al. Diagnostic and Prognostic Value of Non-late Gadolinium Enhancement Cardiac Magnetic Resonance Parameters in Cardiac Amyloidosis. Curr Probl Cardiol [Internet]. 2023 [Consultado 2024 Mar 23]; 48(4): 101573. doi: https://doi.org/10.1016/j.cpcardiol.2022.101573

18. Palladini G, Russo P, Bosoni T, Verga L, Sarais G, Lavatelli F, et al. Identification of amyloidogenic light chains requires the combination of serum-free light chain assay with immunofixation of serum and urine. Clin Chem [Internet]. 2009 [Consultado 2024 Mar 24]; 55(3): 499-504. doi: https://doi.org/10.1373/clinchem.2008.117143

19. Hanna M, Ruberg FL, Maurer MS, Dispenzieri A, Dorbala S, Falk RH, et al. Cardiac scintigraphywith technetium-99m-labeled bone-seeking tracers for suspected amyloidosis: JACC review topic of the week. J Am Coll Cardiol [Internet]. 2020 [Consultado 2024 Feb 22]; 75: 2851-62. doi: https://doi.org/10.1016/j.jacc.2020.04.022

20. Porcari A, Baggio C, Fabris E, Merlo M, Bussani R, Perjan A, et al. Endomyocardial biopsy in the clinical context: current indications and challenging scenarios. Heart Fail Rev [Internet]. 2023 [Consultado 2024 Feb 22]; 28: 123-35. doi: https://doi.org/10.1007/s10741-022-10247-5

21. Spodzieja M, Rodziewicz-Motowidł o S, Szymanska A. Hyphenated Mass Spectrometry Techniques in the Diagnosis of Amyloidosis. Curr Med Chem [Internet]. 2019 [Consultado 2024 Feb 22]; 26(1): 104-120. doi: https://doi.org/10.2174/0929867324666171003113019

22. Saef J, Martyn T, Ives L, Roth LR, Grodin JL, Maurer MS, et al. Predictive Modeling to Assess Pretest Probability of Transthyretin Gene Variants Based on Demographic Information. Circ Heart Fail [Internet]. 2023 [Consultado 2024 Feb 25]; 16(4): e009908. doi: https://doi.org/10.1161/circheartfailure.122.009908

23. Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, Elliott PM, Merlini G, Waddington-Cruz M, et al. Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. N Engl J Med [Internet]. 2018 [Consultado 2024 Feb 25]; 13;379(11): 1007-1016. doi: https://doi.org/10.1056/nejmoa1805689

24. Kumar S, Dispenzieri A, Lacy MQ, Hayman SR, Buadi FK, Colby C, et al. Revised prognostic staging system for light chain amyloidosis incorporating cardiac biomarkers and serum free light chain measurements. J Clin Oncol [Internet]. 2012 [Consultado 2024 Feb 25]; 30(9): 989-95. doi: https://doi.org/10.1200/jco.2011.38.5724

25. Lilleness B, Ruberg FL, Mussinelli R, Doros G, Sanchorawala V. Development and validation of a survival staging system incorporating BNP in patients with light chain amyloidosis. Blood [Internet]. 2019 [Consultado 2024 Feb 25]; 133(3): 215-23. doi: https://doi.org/10.1182/blood-2018-06-858951

26. Gillmore JD, Damy T, Fontana M, Hutchinson M, Lachmann H, Martinez-Naharro A, et al. A new staging system for cardiac transthyretin amyloidosis. Eur Heart J [Internet]. 2018 [Consultado 2024 Jan 18]; 39(30): 2799-806. doi: https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehx589

27. Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas (Funcolehf) [Internet]. Bogotá, D.C.; 2021. [Consultado 2022 Jun 03]. Disponible en http://www.enfermedadeshuerfanas.org.co/amiloidosishereditaria/generalidades

28. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. Ley 1392 (2010 Jul 02).

Fecha de recepción: 06 de diciembre de 2023

Aceptado para publicación: 31 de enero de 2025

Correspondencia:

Mónica Zuluaga Quintero
Correo electrónico: mzulu28@hotmail.com

Bogotá, D.C., Colombia