

La Amiloidosis en España

Una realidad oculta por el infradiagnóstico

 **amiloidosis
visible**



Asociación
Balear
Enfermedad
Andrade



Asociación Valverdeña
de la Enfermedad
de Andrade



Asociación Canaria
Enfermedad de Andrade

Índice

- Declaración de intenciones.....3
- Resumen Ejecutivo.....4
- Recomendaciones de mejora.....4
- Introducción.....5
- Metodología.....6
- Resultados.....8
- Conclusiones y recomendaciones.....18
- Bibliografía.....19

Declaración de Intenciones

La amiloidosis es un grupo de enfermedades poco frecuentes causadas por el depósito anómalo de proteínas mal plegadas (amiloide) en diferentes órganos y tejidos del cuerpo. Esta acumulación altera su funcionamiento normal y puede provocar insuficiencia orgánica progresiva, afectando con mayor frecuencia al corazón, los riñones, el hígado, el sistema nervioso y el aparato digestivo¹.

Amiloidosis Visible nace precisamente de esa realidad. Somos una asociación formada por pacientes, familiares y amigos que, tras recibir un diagnóstico de amiloidosis, decidimos unir fuerzas. Todos compartimos la misma experiencia inicial: ponerle por fin nombre a lo que nos ocurría, con la etiqueta de "enfermedad rara" y la sensación de que nos esperaba un camino difícil y solitario. Sin embargo, en este camino ya hemos encontrado muchos compañeros y compañeras de viaje, y sabemos que seguiremos encontrando más. Nuestro propósito es acompañarnos, visibilizar la amiloidosis, luchar por nuevos objetivos, sumar esfuerzos para encontrar soluciones y, también, disfrutar de los logros que vayamos alcanzando juntos.

Desde Amiloidosis Visible, sabemos lo que significa vivir con una enfermedad rara, silenciosa y devastadora. Para las personas afectadas, cada día sin diagnóstico, sin tratamiento o sin orientación clínica adecuada supone un avance irreversible de la enfermedad en órganos vitales, con el consiguiente deterioro físico y psicológico. **No hablamos solo de números o códigos diagnósticos: hablamos de vidas que se apagan por falta de información, de tiempo o de atención especializada.**

La amiloidosis es una enfermedad compleja, difícil de detectar y aún más difícil de abordar de manera equitativa en todo el país. La falta de conocimiento, de formación específica, de unidades de referencia, de registros fiables y de protocolos homogéneos no puede seguir siendo la norma. Necesitamos que se nos vea, que se nos escuche y que se actúe con urgencia.

Aun así, es justo reconocer el enorme avance conseguido en los últimos años. Hace apenas dos décadas, la amiloidosis era prácticamente desconocida y no existía ningún tratamiento aprobado para ninguno de sus subtipos. Hoy, en cambio, disponemos de medicamentos para los cuatro tipos principales, lo que representa un progreso extraordinario y un motivo de esperanza para los pacientes. Sin embargo, **estas terapias no siempre llegan a tiempo, ni de manera equitativa, y para los subtipos más raros aún no existen opciones disponibles.** El progreso no debe ocultar las carencias ni las dificultades que siguen condicionando la vida de quienes conviven con esta enfermedad.

Una de las más preocupantes es la ausencia de información sistemática y transparente. **En 2022, enviamos solicitudes de datos sobre amiloidosis a las 17 consejerías de Sanidad; solo 6 respondieron.** En 2025, la cifra prácticamente se ha triplicado, con respuesta de 16 y datos cedidos por 12 comunidades. Este progreso refleja que la movilización de Amiloidosis Visible está dando resultados y que las instituciones sanitarias comienzan a avanzar hacia una mayor transparencia y compromiso con la enfermedad. Aun así, el reto sigue siendo lograr que todas las comunidades aporten información sistemática y homogénea.

Por todo ello, con este informe queremos alzar la voz. Porque la amiloidosis necesita visibilidad, recursos, coordinación y, sobre todo, compromiso institucional. **Nuestro objetivo es claro: transformar la esperanza en realidad y garantizar que ninguna persona afectada quede atrás.**

Autores

Documento promovido por Amiloidosis Visible, con la coautoría de ABEA (Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade), ASVEA (Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade) y ACEA (Asociación Canaria de la Enfermedad de Andrade).



Con el apoyo técnico de:



Con el apoyo institucional de:



Coordinado por **Jose Manuel Pérez Díaz**, Presidente de Amiloidosis Visible y **Marina Heras Rubio**, RPP Group

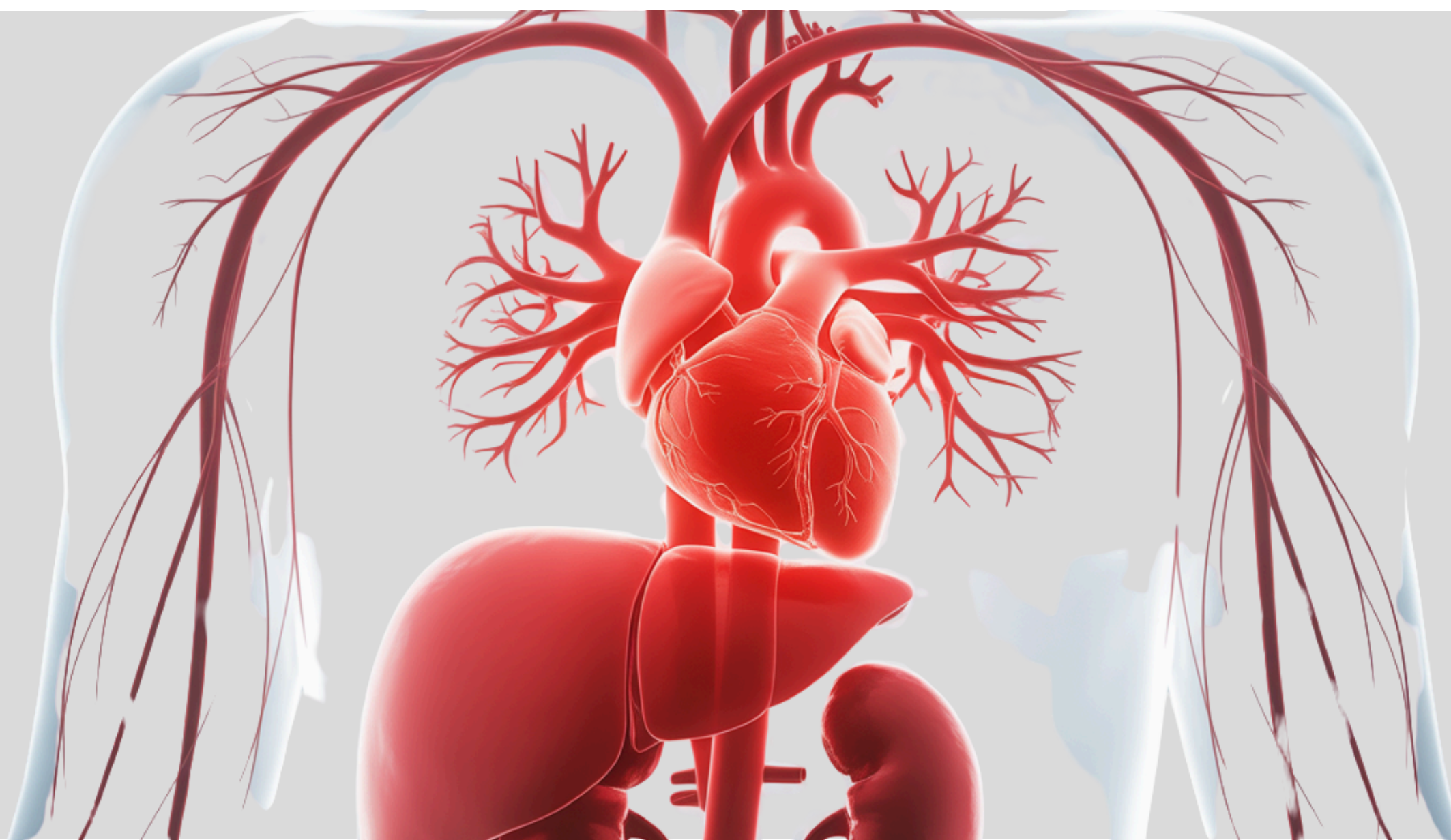
Resumen Ejecutivo

La Amiloidosis es un conjunto de enfermedades raras, progresivas y multisistémicas², cuyo diagnóstico y tratamiento en España sigue presentando importantes desafíos. El presente estudio, promovido por Amiloidosis Visible junto con ABEA, ASVEA y ACEA ofrece una primera aproximación sistematizada sobre su situación asistencial en el país, combinando encuestas a más de 40 profesionales clínicos con datos oficiales de doce Comunidades Autónomas, (Andalucía, Aragón, Asturias, Castilla y León, Cantabria, Cataluña, Comunidad de Madrid, Islas Baleares, Islas Canarias, La Rioja, Murcia y País Vasco) regiones que cuentan con registros y han accedido a facilitar los datos, ofreciendo una visión actualizada de la situación asistencial de la enfermedad en España.

Este informe busca ser una herramienta útil para visibilizar la amiloidosis, orientar decisiones sanitarias y avanzar hacia una atención más equitativa y eficaz.

Principales hallazgos

- **Codificación clínica heterogénea:** Si bien existe consenso en algunos subtipos (AL, AA, Wild Type), persisten discrepancias en la clasificación de las formas hereditarias, lo que dificulta la recogida homogénea de datos.
- **Falta de datos consolidados:** Amiloidosis Visible ha realizado el trabajo proactivo de solicitar a las 17 Comunidades Autónomas datos sobre prevalencia de la enfermedad en su territorio pero, no todas las regiones han respondido positivamente ni todas los codifican de manera homogénea haciendo que sea muy complejo conocer las dimensiones de la enfermedad en España, dándose grandes inequidades entre las que activamente recogen datos, las que tienen previsto hacerlo y las que aun no lo contemplan.
- **Retrasos en el diagnóstico:** Según los resultados de la encuesta realizada en el contexto de este proyecto, el tiempo medio hasta el diagnóstico de amiloidosis es de entre 14 y 18 meses, y supera los dos años en algunas variantes como la ATTR Wild Type. Este retraso se relaciona con la falta de cribados, unas manifestaciones clínicas con síntomas inespecíficos que dificultan el diagnóstico y tratamiento precoz de la enfermedad y poca concienciación social y clínica de la patología. La cantidad de tratamientos erróneos que pueden ser prescritos antes de llegar al adecuado a un paciente de amiloidosis, es una de las cuestiones más señalada como raíz de malestar e inestabilidad psicológica.
- **Acceso desigual al tratamiento:** Factores regulatorios, clínicos, técnicos y organizativos condicionan el acceso efectivo a las terapias disponibles, especialmente en fases tempranas o muy avanzadas de la enfermedad.
- **Aplicación de criterios de edad en el acceso a la atención sanitaria y farmacológica:** Pacientes pertenecientes a Amiloidosis Visible han denunciado situaciones en determinados territorios donde la edad podría estar influyendo de manera restrictiva en el acceso a tratamientos y medicamentos. En algunos casos, ha sido necesario presentar recursos ante administraciones autonómicas, obteniéndose resoluciones favorables en todos ellos.



Recomendaciones de mejora de la situación de las personas con amiloidosis

Crear un Registro Nacional de Amiloidosis



- Impulsar la creación de un registro estatal que permita recoger de manera sistemática, homogénea y coordinada los datos de incidencia, prevalencia y evolución de la amiloidosis en las 17 Comunidades Autónomas. Este registro facilitará una mejor comprensión epidemiológica de la enfermedad, el seguimiento de los pacientes y la planificación de recursos sanitarios adecuados a las necesidades reales.
- La creación de tal registro iría en línea con la Recomendación del Consejo de la Unión Europea, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02), que encomienda a los Estados miembros que garanticen que estas enfermedades tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitarios para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades dentro del respeto de los procedimientos nacionales.
- En España, el 24 de diciembre del 2015 se publica en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. La inclusión de la amiloidosis ha sido solicitada en este registro en su revisión anual.



Mejorar la codificación clínica de la amiloidosis

- Identificar y abordar las barreras existentes para una codificación clínica precisa y homogénea de los diferentes tipos de amiloidosis. Esto incluye analizar los motivos de la variabilidad en los registros actuales y colaborar con las Comunidades Autónomas, las sociedades científicas y otros actores clave para implementar un sistema de clasificación y codificación consensuado, que garantice la correcta identificación de los casos en todo el sistema sanitario.

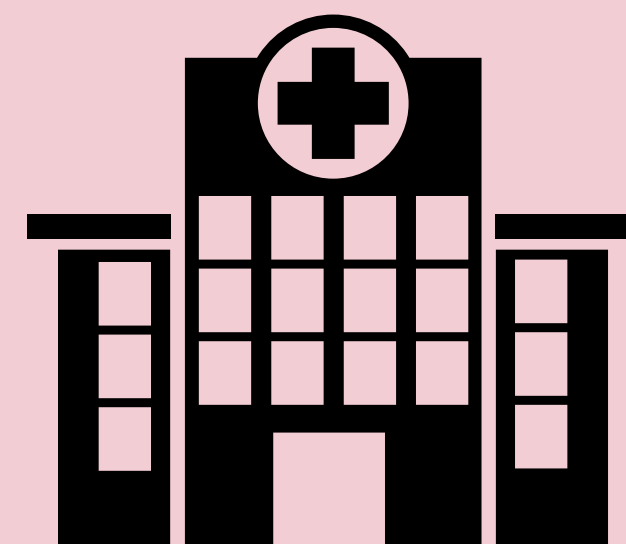


Reforzar la formación clínica y los circuitos de derivación

- Desarrollar y difundir programas de formación específicos dirigidos a atención primaria y a las especialidades implicadas en el diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis. Estos programas deben centrarse en las señales de alerta (red flags), en los circuitos de derivación precoz y en las alternativas terapéuticas emergentes, para favorecer un diagnóstico temprano y un abordaje clínico actualizado de la enfermedad. Además, es fundamental promover la concienciación tanto entre los profesionales como entre la población potencialmente afectada.

Promover la creación de unidades multidisciplinarias y redes asistenciales de referencia

Fomentar la creación de unidades multidisciplinarias especializadas en amiloidosis en los hospitales de referencia de todo el país, especialmente en centros terciarios. Estas unidades deben contar con protocolos clínicos claros y circuitos asistenciales coordinados entre especialidades. Asimismo, se propone estructurar una red nacional de hospitales de referencia, tomando como ejemplo los modelos ya existentes en centros como el Hospital Universitario Puerta de Hierro, el Hospital Universitario de Salamanca, o el Hospital Universitario de Huelva, con el fin de asegurar una atención equitativa y de calidad en todo el territorio.



Introducción

La amiloidosis engloba a un grupo de enfermedades raras, multisistémicas y progresivas, causadas por el depósito anómalo de proteínas mal plegadas (amiloide) en órganos vitales como el corazón, los riñones, el hígado o el sistema nervioso². Estos depósitos comprometen el funcionamiento normal de los órganos afectados, generando una gran diversidad de síntomas que suelen ser inespecíficos y de muy lenta evolución, lo que dificulta enormemente su reconocimiento clínico temprano³.

En España, una de las formas hereditarias más conocidas de la amiloidosis por transtiretina (ATTRv) es la denominada Enfermedad de Andrade. Este término, ampliamente utilizado en comunidades como Baleares, Canarias o Andalucía, hace referencia a la misma patología que la literatura médica internacional describe como ATTRv. La coexistencia de ambos nombres responde a razones históricas y de uso clínico local, por lo que resulta importante subrayar que ambos designan la misma enfermedad.

A pesar de su gravedad potencial, la amiloidosis sigue siendo una enfermedad infradiagnosticada y poco visible en España que, en base a los resultados de este estudio que se despliegan a continuación, se estima que afecta a 16.500 personas en España. Los pacientes enfrentan barreras significativas desde el inicio del proceso asistencial: la falta de conocimiento generalizado entre profesionales sanitarios debido a haber carecido de alternativas terapéuticas hasta recientemente, la ausencia de protocolos sistemáticos de cribado, la complejidad para tipificar correctamente el tipo de amiloide y un acceso desigual a tratamientos aprobados^{4,5}. A esto se suma la no inclusión de la amiloidosis en el Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER), lo que limita su visibilidad institucional y la disponibilidad de datos fiables a nivel nacional⁶.

La falta de estudios sistemáticos y la dispersión de los registros clínicos también impiden conocer con precisión su impacto real. Se estima, no obstante, según estudios llevados a cabo en otras áreas geográficas⁷ y consultados para la elaboración de este informe, que la incidencia podría situarse entre 6 y 10 casos por millón de habitantes al año, con cifras ascendientes debido al mayor conocimiento y mejora en las técnicas diagnósticas.

Además, el edadismo clínico —al atribuirse erróneamente muchos síntomas al envejecimiento— y la escasa inversión en investigación y en fármacos huérfanos han contribuido al escaso desarrollo de opciones terapéuticas y diagnósticas en el pasado.

Ante esta situación, la movilización social, médica y política resulta urgente. Concienciar sobre la amiloidosis no solo implica mejorar la detección precoz y el abordaje terapéutico, sino también garantizar una atención más equitativa, eficiente y coordinada en todo el sistema sanitario.

Ahora que existen soluciones terapéuticas que pueden cambiar el curso de la enfermedad y salvar la vida de muchas personas, la asociación Amiloidosis Visible ha querido contribuir al mejor conocimiento y visibilidad de esta patología en España mediante la realización de un estudio de impacto poblacional.

Dado que no existen datos unificados a nivel nacional y que no todas las comunidades autónomas disponen de registros específicos, el estudio se ha basado en una **encuesta dirigida a más de 40 especialistas clínicos de todo el país**, quienes han aportado información sobre la incidencia, prevalencia, obstáculos en el diagnóstico, acceso al tratamiento y otras cuestiones relacionadas con el diagnóstico y abordaje de la amiloidosis en sus respectivas zonas geográficas de práctica clínica. Estos datos han sido complementados con **cifras oficiales proporcionadas por doce comunidades autónomas**, lo que ha permitido obtener una imagen más completa y actualizada de la realidad asistencial de esta enfermedad en España.

Con el respaldo clínico de profesionales expertos, la colaboración técnica de RPP Public Affairs, y el apoyo institucional de Bayer España, esta iniciativa busca generar una radiografía precisa del estado actual de la enfermedad: identificar cuántos pacientes hay, cómo y cuándo son diagnosticados, qué obstáculos enfrentan y qué mejoras deben impulsarse. El informe nace con la voluntad de visibilizar una enfermedad silenciada y contribuir al desarrollo de políticas públicas basadas en evidencias, orientadas a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas.

Metodología

Diseño metodológico

Estudio exploratorio y descriptivo cuyo objetivo primario es conocer la situación actual de la amiloidosis en España, recopilando registros oficiales e información facilitada por profesionales clínicos. Su finalidad es recopilar datos sobre la incidencia y la prevalencia, la clasificación por subtipos, el acceso a los tratamientos, el tiempo hasta el diagnóstico y la organización asistencial con el objetivo de construir una base de evidencia útil tanto para la comunidad médica, como para la toma de decisiones políticas y de planificación sanitaria.

1

Revisión bibliográfica previa:

Se realizó una búsqueda sistemática de estudios publicados sobre amiloidosis en España y otros países, con el objetivo de identificar las principales lagunas de información en cuanto a incidencia, prevalencia, abordaje clínico y acceso a tratamientos. Esta revisión permitió establecer las bases conceptuales del cuestionario y confirmar la escasez de datos sistemáticos en el contexto español.

2

Diseño y validación de encuesta:

Se elaboró una encuesta estructurada, compuesta por 17 preguntas principales, distribuidas en cuatro secciones:

- Datos del profesional y del centro hospitalario
- Incidencia y prevalencia
- Perfil del paciente y acceso a los tratamientos
- Diagnóstico y organización asistencial

3

Distribución y recogida de datos:

La encuesta se dirigió a profesionales (principalmente cardiólogos, hematólogos, neurólogos, nefrólogos, internistas y médicos de atención primaria) de centros públicos y privados en las 17 Comunidades Autónomas. Se priorizó el contacto con clínicos vinculados a unidades de insuficiencia cardíaca, genética clínica o con experiencia directa en el tratamiento de la amiloidosis.

La recogida de datos se realizó entre enero y junio de 2025, mediante formularios electrónicos, entrevistas telefónicas y contacto directo a profesionales identificados por su trayectoria o publicaciones en el área. La participación fue voluntaria y no se solicitó información identificativa de pacientes, garantizando la confidencialidad de las respuestas conforme a la legislación vigente en materia de privacidad de la información y protección de datos.

Criterios de inclusión de participantes:

- Ser médico en ejercicio en un centro sanitario en España.
- Contar con experiencia clínica o acceso a información sobre pacientes con amiloidosis.
- Conocer o poder consultar registros clínicos codificados según CIE-10 (grupo E85).

Limitaciones del estudio

Este estudio tiene un enfoque exploratorio y pretende ofrecer una visión aproximada del estado de la amiloidosis en España, no un registro epidemiológico exacto. Entre sus principales limitaciones se encuentra la imposibilidad de contrastar los datos proporcionados por los profesionales y las comunidades autónomas participantes, así como la variabilidad temporal de los registros incluidos (2022-2025), lo que puede introducir sesgos ligados a la evolución de la atención sanitaria en los últimos años. A ello se suma el tamaño muestral limitado, las dificultades para obtener información oficial homogénea y la falta de datos registrados de forma sistemática. A pesar de ello, el objetivo del estudio es ofrecer una primera radiografía asistencial, orientada a visibilizar la enfermedad y a impulsar mejoras en su abordaje desde un enfoque basado en evidencia.

Tratamiento y análisis de la información

Los datos recogidos fueron analizados de forma agregada para preservar el anonimato. Se identificaron patrones por Comunidades Autónomas, subtipos de amiloidosis, evolución temporal de casos, protocolos aplicados y disponibilidad de unidades especializadas. La información cualitativa fue clasificada temáticamente según ejes como barreras diagnósticas, acceso terapéutico o coordinación asistencial.

El análisis ha sido coordinado por el equipo técnico de RPP Public Affairs, en colaboración con Amiloidosis Visible, y servirá de base para este informe, materiales de sensibilización pública y propuestas dirigidas a instituciones sanitarias.

Todos los participantes fueron informados del uso de la información y de la destrucción de las encuestas transcurrido el periodo correspondiente.

Resultados

1. Codificación

La amiloidosis es una enfermedad compleja y heterogénea, tanto en su origen como en su manifestación clínica. La Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) ofrece diferentes códigos para los subtipos de amiloidosis (E85.0 a E85.9), lo que permite reflejar la diversidad de esta patología en los registros hospitalarios. Sin embargo, la realidad asistencial demuestra que no siempre hay una asignación homogénea de estos códigos entre los diferentes centros y profesionales.

El motivo de incluir una pregunta relativa a la codificación en la encuesta dirigida a clínicos fue precisamente conocer cómo se está codificando la amiloidosis en los hospitales españoles, con el fin de identificar si existe un patrón común o si, por el contrario, se observan diferencias relevantes. Esta información es clave porque:

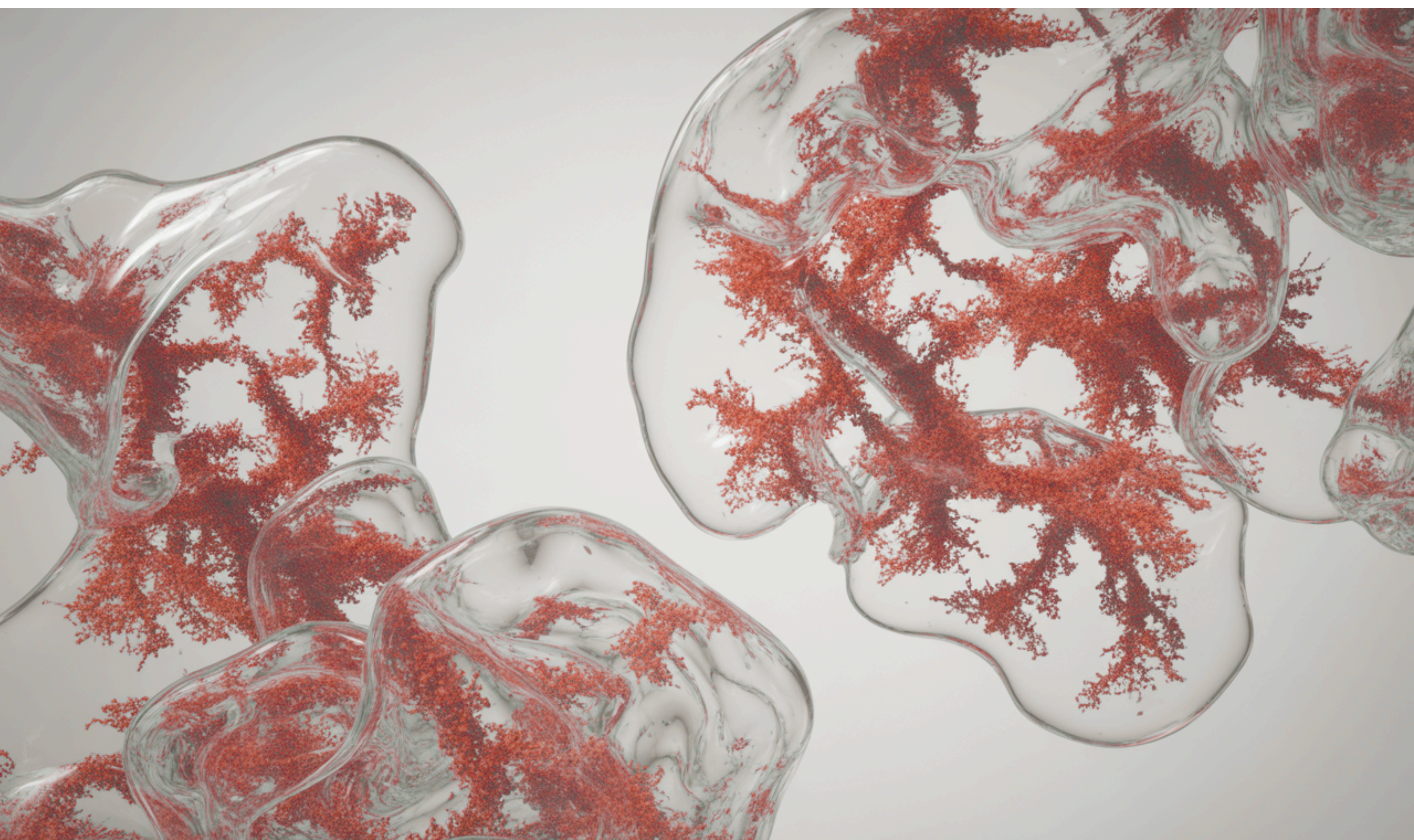
- La codificación impacta directamente en la recogida de datos epidemiológicos y en la investigación.
- Los códigos CIE son la base para los registros hospitalarios, la planificación sanitaria y la financiación.
- La falta de criterios homogéneos puede introducir sesgos en los registros nacionales, afectando a la interpretación de la prevalencia y a la caracterización de los subtipos.

Tipo de Amiloidosis	Descripción	Codificación más aceptada (CIE-10)	Observaciones
Amiloidosis AL (de cadenas ligeras)	Causada por la producción anómala de cadenas ligeras de inmunoglobulinas por células plasmáticas. Afecta al corazón, riñones, hígado y nervios periféricos. Asociada a mieloma múltiple o gammapatías monoclonales.	E85.81	Consenso generalizado en la codificación.
Amiloidosis AA (secundaria o reactiva)	Producida por depósito de proteína A sérica en enfermedades inflamatorias crónicas. Afecta principalmente al riñón y al sistema digestivo.	E85.3	Consenso generalizado en la codificación.
Amiloidosis por transtiretina hereditaria polineuropática (ATTRv-PN)	Forma hereditaria debida a mutaciones en el gen de la transtiretina. Produce polineuropatía sensitivo-motora y autonómica progresiva, con posible afectación cardíaca.	E85.1	Algunos centros usan también E85.2 (hereditaria no especificada).
Amiloidosis por transtiretina hereditaria cardiomiopática (ATTRv-CM)	Variante hereditaria de la amiloidosis por transtiretina con predominio de afectación cardíaca. Puede coexistir con neuropatía leve.	E85.0 y/o E85.4	Algunos utilizan solo E85.4 (aunque corresponde a formas localizadas); otros añaden E85.2.
Amiloidosis por transtiretina Wild Type (ATTRwt)	Forma no hereditaria debida al depósito de transtiretina normal (sin mutación), relacionada con la edad. Principalmente afecta al corazón (miocardiopatía senil).	E85.82	Consenso generalizado en la codificación.
Otras amiloidosis	Incluye formas menos frecuentes como la amiloidosis por beta-2 microglobulina (asociada a diálisis prolongada), amiloidosis localizadas y otras formas hereditarias (por gelsolina, fibrinógeno, etc.) ¹	E85.2, E85.4, E85.8, E85.89, E85.9	Asignación variable según el centro. Algunos utilizan estas categorías para las amiloidosis no clasificadas claramente.

En resumen:

- La codificación de la amiloidosis AL y AA es homogénea entre los centros y clínicos participantes.
- La codificación de la amiloidosis por transtirretina hereditaria muestra variabilidad, tanto en su forma neuropática como cardiomiopática.
- La amiloidosis Wild Type se codifica de forma uniforme.
- Los códigos para "otras amiloidosis" y "amiloidosis no especificada" se utilizan de forma diferente entre los hospitales, lo que refleja heterogeneidad en su interpretación.
- Algunos centros optan por códigos específicos, mientras que otros prefieren categorías más amplias o inespecíficas.

Este análisis pone de manifiesto que no siempre hay una asignación homogénea de los códigos CIE-10 en el manejo de la amiloidosis en España. Aunque existe consenso en algunos subtipos, en otros se observan diferencias relevantes en la práctica clínica y administrativa. Esto resalta la necesidad de consensuar criterios de codificación, elaborando recomendaciones claras que sirvan de referencia para los distintos profesionales implicados, con el fin de mejorar la calidad de los registros y la comparabilidad de los datos a nivel nacional.



2. Incidencia y prevalencia: Comunidad Autónomas

Matriz de prevalencia:

Territorio	Total sin especificar (tasa x 100k hab)	AL primarias (tasa x 100k hab) E85.81	AA secundarias (tasa x 100k hab) E85.3	ATTR polineuropática o hereditaria familiar (tasa x 100k hab)	ATTR hereditaria cardiomiopática (tasa x 100k hab) E85.0 o E85.4	ATTR wild type (tasa x 100k hab) E85.82	Otras amiloidosis (tasa x 100k hab)
Andalucía. Datos facilitados por el Servicio Andaluz de Salud. (SAS), datos de 2024. 8.500.000 habs.	4.744 (55,8 tasa)	108 (0,1 tasa)	105 (0,1 tasa)	61 (0,06 tasa)	2621 (2,62 tasa)	54 (0,054 tasa)	E85.9: 162 (0,16 tasa) E85.2: 54 (0,054 tasa)
Aragón. Datos facilitados por el Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón (2025). 1.315.000 habs.	592 (43,86 tasa)						
Asturias. Datos obtenidos del Observatorio de Salud en 2022. 1.013.000 habs.	497 (49,46 tasa)						
Castilla y León Datos facilitados por la Consejería de Sanidad de Castilla y León en 2022. 2.390.000 habs.	866 (36,36 tasa)		6 (0,25 tasa)	1 (0,04 tasa)	E85.4: 177 (7,43 tasa) E85.0: 55 (2,31 tasa)	266 (11,17 tasa)	360 (15,12 tasa)
Islas Canarias Datos facilitados por el Servicio Canario de Salud en 2025. 2.258.726 habs.	746 (33,02 tasa)						
Cataluña Datos proporcionados por el Servei Català de Salut en 2025. 8.113.490 habs.	247 (tasa 3,04)						
Comunidad de Madrid Datos facilitados por la Consejería de Sanidad de Madrid en 2025. 7.000.621 habs.	3342 (tasa 47,7)						
La Rioja Datos facilitados por La Consejería de Salud y Políticas Sociales de la Rioja en 2022. 322.282 habs.	30 (tasa 9,3)			11 (3,41 tasa)	E85.0: 4 (1,24 tasa)	15 (4,65 tasa)	
Murcia Datos extraídos del sistema de Información de Enfermedades Raras de la Región de Murcia en 2023. 1.532.000 habs	135 (3 no residentes)	38 (8,62 tasa)	30 (2,48 tasa)	10 (1,96 tasa)	35 (2,28 tasa)	19 (0,65 tasa)	19 (0,65 tasa)
País Vasco Datos facilitados por Osakidetza en 2022 2.186.517 habs.	1303 (59,59 tasa)						
Islas Baleares Datos facilitados por la Conselleria de Salut de las Islas Baleares en 2025. 1.176.659 habs.	694 (59 tasa)						

Total de pacientes registrados por CCAA de las que tenemos datos (12)	12.841
Total pacientes España (Extrapolación a las 17 Comunidades Autónomas)	16.357
Prevalencia por millón de habitantes	335

2.2. Prevalencia: Hospitales

Matriz de prevalencia:

CCAA	Hospital	Especialidad	Total sin específica (tasa x 100k hab)	AL - primarias (tasa x 100k hab) E85.81	AA - secundarias (tasa x 100k hab) E85.3	ATTR polineuropática o hereditaria familiar (tasa x 100k hab) E85.81	ATTR hereditaria cardiomiopática (tasa x 100k hab) E85.0 o E85.4	ATTR wild type (tasa x 100k hab) E85.82	Otras amiloidosis (tasa x 100k hab) E85.2, E85.8, E85.89, E85.9
Castilla y León	Complejo Asistencial de Ávila (160.000 hab)	Servicio de hematología y hemoterapia		15 (9,38 tasa)					
Islas Baleares	Hospital Son Llàtzer de Baleares (300.000 hab)	Medicina Interna				250 (83,3 tasa)	10 (3,33 tasa)	50 (16,67 tasa)	
Principado de Asturias	H. Cabueñes de Asturias (450.000 hab)	Servicio de Cardiología	96 (21,3 tasa)						
Islas Baleares	Hospital Son Llàtzer de Baleares (300.000 hab)	Cardiología	300 (100 tasa)	<10 (<3,33 tasa)		200 (66,67 tasa)		100 (33,33 tasa)	10 (3,33 tasa)
Comunidad de Madrid	H. Gregorio Marañón de Madrid (315.000 hab)	Servicio de Hematología		10 (3,17 tasa)					
Andalucía	Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. (447.745 hab)	Anatomía Patológica	25 (5,58 tasa)						
Castilla y León	H. Salamanca (331,473 habitantes)	Cardiología	380 (114 tasa)						
Andalucía	H. Juan Ramón Jiménez de Huelva (550.000 hab)	Medicina Interna				160 (29,09 tasa)		32 (5,81 tasa)	3 amiloidosis gelsolina (0,54 tasa)

Incidencia: Hospitales

CCAA	Hospital	Especialidad	Total sin especificar (tasa x 100k hab)	AL - primarias (tasa x 100k hab) E85.81	AA - secundarias (tasa x 100k hab) E85.3	ATTR polineuropática o hereditaria familiar (tasa x 100k hab) E85.81	ATTR hereditaria cardiomiopática (tasa x 100k hab) E85.0 o E85.4			ATTR wild type (tasa x 100k hab) E85.82	Otras amiloidosis (tasa x 100k hab) E85.2, E85.8, E85.89, E85.9
Principado de Asturias	Hospital Universitario Central de Asturias (400.000 habs)	Cardiología	60 (15 tasa)				17 (tasa 4,25)				
Castilla-La Mancha	Hospital de Ciudad Real (550.000 habs)	Cardiología	45 (8,18 tasa)								
Galicia	Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (550.797 habs)	Cardiología		31 (tasa de 5,62)	5 (tasa 0.90)	1 (tasa 0,18)		303 (tasa 55,01)			9 (tasa 1,63)
Principado de Asturias	Hospital Universitario de Cabueñes (301.103 habs)			32 (tasa de 10,62)							
Aragón	H. Clínico Lozano Blesa de Zaragoza. (325000 habs)	Medicina Interna		5 (tasa 1,5)		1 (tasa 0,00003)		10 (tasa 3,07)		65 (tasa 20)	
Murcia	Hospital Virgen de la Arrixaca (550000 habs)	Cardiología	60 (tasa 10,9)								
Cantabria	Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Cantabria (600.000 habs)	Hematología		25 (tasa 4,1)							
Cataluña	Hospital Universitario Vall d'Hebron (450.000 habs)		60 (tasa 13,3)	25 (tasa 5,5)							
Comunidad Valenciana	Hospital Arnau de Vilanova (350.000 habs)	Cardiología	200 (tasa 57,14)								

Andalucía	Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva (520.000 hab)					180 (tasa 34,61)	40 (tasa 7,7)	
Comunidad Foral de Navarra	Clinica Universidad de Navarra – No tiene población de referencia.	135 (tasa sin determinar)						

2.3. Incidencia: regiones y hospitales

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander. Datos facilitados por la Consejería de Salud de Cantabria.	<p>Incidencia entre los años 1992 – 2015 (13 años):</p> <p>184 mujeres. 211 hombres.</p>	<p>Entre los años 2016 a 2024 (8 años):</p> <p>228 mujeres. 298 hombres.</p>
--	--	--

Territorio / hospital	Incidencia aproximada anual de amiloidosis total / año	Comentarios de los clínicos encuestados sobre los cambios de tendencia 2014-2024
Servicio de hematología y hemoterapia, Complejo Asistencial de Ávila.	Amiloidosis AL: 2	Aumentando gracias a la mejora del diagnóstico
Servicio de medicina interna, Hospital Son Llätzer de Baleares.	ATTR hereditaria (ambas): 2-5	Wild type: cambio de 0 a 10 nuevos casos/año
Servicio de cardiología, H. Cabueñes de Asturias.	Amiloidosis cardíaca: 20	Se percibe que la amiloidosis cardíaca está en aumento.
Cardiología, Hospital Son Llätzer de Baleares.	Todas las amiloidosis: 20	Se percibe que todas las amiloidosis están en aumento.
Servicio de Hematología, H. Gregorio Marañón de Madrid.	Amiloidosis AL: 3-4	
Servicio de anatomía patológica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba		Aumento de incidencia de un 12% entre ambas fechas, aproximadamente
Unidad de medicina interna, Hospital Ramón y Cajal de Madrid, Madrid.	Todas las amiloidosis: 20, diagnosticadas por medicina interna (ATTR hereditaria cardiomiopática)	
Servicio de cardiología, Hospital de Salamanca	Todas: 50	
Servicio de medicina interna, Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.	ATTR, incluyendo wt: 10-15	Aumento, especialmente ATTRwt por mayor concienciación de cardiólogos e internistas
Servicio de hematología, Clínica Universidad de Navarra, Navarra.		Aumento especialmente dado por más ATTRwt, un ligero incremento de AL y escaso de AA.
Servicio de cardiología, Hospital de Ciudad Real	Amiloidosis cardíaca: 20	El aumento es significativo. en 2014. eran unos 3-5 vs en 20 2024 fueron
Servicio de hematología, Hospital Universitario de Cabueñes	AL: 5-6 casos año	
Servicio de medicina interna, Hospital Clínico Lozano Blesa de Zaragoza	12 casos	
Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia	20 casos, en general	
Hospital Clinic de Barcelona, Barcelona	10-15 nuevos casos de amiloidosis AL	
Servicio de hematología, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander	2-3 al año.	

3. Factores limitantes del acceso a los tratamientos

Aunque en los últimos años se han producido **avances importantes en el desarrollo de terapias para la amiloidosis, el acceso real a estos tratamientos sigue estando condicionado por ciertas barreras estructurales, clínicas y diagnósticas.** A pesar de que existen opciones terapéuticas capaces de modificar el curso de la enfermedad, muchos pacientes no logran beneficiarse de ellas en el momento oportuno.

La complejidad de la enfermedad, sumada a su carácter infradiagnosticado, a menudo se traduce en una pérdida de oportunidad terapéutica. A través de los testimonios recogidos en este estudio, se identifican una serie de factores recurrentes que dificultan el acceso equitativo al tratamiento. Estas limitaciones no solo varían entre comunidades autónomas, sino también entre hospitales y especialidades, y responden tanto a criterios regulatorios como a aspectos clínicos, técnicos y organizativos.

En la siguiente tabla se recogen de forma estructurada los principales motivos que, según los especialistas consultados, condicionan la elegibilidad o el inicio del tratamiento en pacientes con amiloidosis.

Categoría	Factores limitantes más repetidos
Regulatoria	En el caso de la amiloidosis cardíaca por transtiretina (ATTR-CM) existe un único Informe de Posicionamiento Terapéutico (IPT) que no limita formalmente el uso del tratamiento, aunque en la práctica la prescripción suele quedar condicionada por criterios clínicos (edad, biomarcadores, estado funcional o situación médica global) y por consideraciones de coste-oportunidad, lo que explica que el acceso siga siendo desigual entre centros. A todo eso, se suma que en España existen 17 CCAA - 17 realidades diferentes, donde cada CCAA tiene gran grado de libertad para gestionar su sistema sanitario regional acorde a sus necesidades y posibilidades, por lo que el acceso podría no ser equitativo entre regiones.
	Esto es especialmente relevante si se tiene en cuenta que aproximadamente el 16,8% de los pacientes diagnosticados con insuficiencia cardíaca con FEc presentan en realidad ATTR-CM, para la que sí existen terapias disponibles.
	En contraste, los pacientes con fracción de eyección reducida (FEr) representan aproximadamente el 24% de los casos de amiloidosis cardíaca por transtiretina (ATTR-CM), según la experiencia agregada de más de veinte clínicos participantes en el estudio. En este subgrupo, aún no existen indicaciones aprobadas, pese a que los ensayos clínicos han demostrado eficacia y seguridad del tratamiento en esta población. En este caso, la limitación no deriva de los Informes de Posicionamiento Terapéutico (IPT), sino de los criterios de financiación establecidos por la Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia.
Clínica	En ciertos casos, los tratamientos sufren retrasos administrativos en su aprobación o en la fijación del precio y reembolso, lo que demora su disponibilidad para los pacientes.
	Algunos pacientes jóvenes, especialmente menores de 45 años, pueden quedar fuera de los criterios de tratamiento establecidos si aún no presentan síntomas considerados suficientemente graves.
	Del mismo modo, pacientes en estadios muy iniciales de la enfermedad, sin insuficiencia cardíaca o en clase funcional NYHA I, pueden no ser candidatos a tratamiento bajo las guías actuales.
Diagnóstica	Se identifican dificultades cuando la enfermedad está muy avanzada, como en presencia de disfunción ventricular izquierda significativa, donde ciertos tratamientos ya no están indicados o se consideran menos eficaces.
	En ausencia de una tipificación clara del tipo de amiloide, no se puede indicar un tratamiento específico, lo que retrasa o impide el acceso a terapias dirigidas.
Complejidad clínica	En el caso de la amiloidosis cardíaca por transtiretina (ATTR-CM), a menudo se confunde con la insuficiencia cardíaca con la fracción de eyección conservada (FEc).
	La gran variabilidad en los síntomas entre pacientes puede dificultar su clasificación dentro de criterios terapéuticos estándar, generando incertidumbre en la indicación de tratamiento.

4. Diagnóstico y organización asistencial

Protocolos para la detección de amiloidosis:

La amiloidosis es una enfermedad infradiagnosticada y compleja que puede afectar a distintos órganos y sistemas. En muchas ocasiones, su presentación inicial es una insuficiencia cardiaca, sobre todo en los casos de amiloidosis por transtirretina (ATTR) y por cadenas ligeras (AL). Esta circunstancia hace fundamental la existencia de protocolos de cribado, diagnóstico precoz y manejo multidisciplinar.

La instauración de estos protocolos permite identificar la amiloidosis en fases iniciales, cuando los tratamientos son más eficaces y pueden modificar la evolución de la enfermedad. Además, facilitan un enfoque coordinado entre diferentes especialidades como Cardiología, Medicina Interna, Hematología, Neurología, Nefrología y Anatomía Patológica, mejorando así el proceso de derivación, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes.

Existe una estrecha relación entre los protocolos de amiloidosis y los de insuficiencia cardiaca. La hipertrofia ventricular inexplicada, la insuficiencia cardiaca con fracción de eyección preservada (IC-FEP) o la elevación de NT-proBNP sin causa aparente son algunas de las manifestaciones iniciales de la amiloidosis cardiaca. Por tanto, incorporar el cribado de esta enfermedad dentro de las unidades de IC resulta estratégico para mejorar el diagnóstico precoz y evitar tratamientos tardíos, que suelen tener peores resultados clínicos.

A continuación se recogen los centros cuyos clínicos han indicado que cuentan con protocolos.

Centro / Territorio	Protocolo o Cribado Existente	Observaciones
Castilla y León (Ávila)	Protocolo de amiloidosis AL	Formalizado
H. Son Llätzer (Baleares)	Cribado en consulta de IC (Medicina Interna)	Detectan ATTR en pacientes con IC
H. Cabueñes (Asturias)	Cribado en cardiología con red flag HVI > 12 mm	Consulta específica de mieloma y AL con patología
H. Gregorio Marañón (Madrid)	Cribado en cardiología	En contexto de IC
H. Reina Sofía (Córdoba)	Cribado en cardiología	Implementación poco efectiva
H. de Salamanca (Castilla y León)	Cribado en cardiología	Centrado en IC
H. Juan Ramón Jiménez (Huelva)	Cribado hospitalario de IC	Incluye ATTR hereditaria
Madrid (Getafe y Puerta del Hierro)	Protocolos SEC y SEMI	Detección y manejo compartido
H. Central de Ciudad Real	Protocolo de detección y manejo	Aplicación efectiva
H. Clínico Lozano Blesa (Zaragoza)	Protocolo diagnóstico propio	Basado en guías europeas y SEC
Clinic de Barcelona	Cribado en Hematología y atención primaria	Pacientes con IC o NT-proBNP elevado
Hospital de La Fe (Valencia)	Aplicación de guías de la ESC	Uso práctico en diagnóstico
Vall d'Hebron (Cataluña)	Protocolo diagnóstico colgado en intranet	Incluye subtipificación
H. Universitario de Cáceres	Protocolo para amiloidosis cardiaca	Mejora el diagnóstico precoz

Tiempo de diagnóstico medio por tipo de amiloidosis:

El tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo de amiloidosis varía de forma significativa en función del subtipo de la enfermedad. Esta variabilidad está influida por factores como la agresividad clínica, la experiencia del equipo médico, la existencia de focos endémicos o el grado de especificidad de los síntomas.

A continuación, se presentan los tiempos medios estimados hasta el diagnóstico según el tipo de amiloidosis, basados en la información recogida de profesionales sanitarios de distintas comunidades autónomas:

Tipo de Amiloidosis	Tiempo medio hasta diagnóstico (desde llegada al hospital) NO APLICABLE A ATENCIÓN PRIMARIA	Observaciones
Amiloidosis AL	3-6 meses	Diagnóstico relativamente rápido debido a la agresividad clínica. Algunos centros reportan 3 meses (Ávila, Valdecilla), otros 6 meses (Gregorio Marañón, Clínica de Navarra). Algunos indican hasta 1 año por menor concienciación en ciertos casos.
ATTR-v (hereditaria)	4-12 meses	Diagnóstico más rápido en los dos focos endémicos de esta variante que hay en España, como son Baleares (Mallorca) o Huelva (Valverde del Camino) (4-6 meses). En otros centros, el diagnóstico puede tardar hasta 1 año, pero hay tendencia a la reducción del retraso gracias al cribado familiar y a la existencia de unidades especializadas.
ATTR-wt (Wild Type)	2-5 años	Es el subtipo con mayor retraso diagnóstico. Algunos centros informan de 3 a 5 años (Ciudad Real, A Coruña, Bellvitge), y otros, entre 1 y 2 años (Clínico Lozano Blesa, 12 de octubre). La mejoría en la sospecha clínica está acortando estos tiempos progresivamente en algunos hospitales.
Mixto / No especificado	6 meses - 2 años	Incluye los centros que no discriminaron por subtipo o reportaron promedios globales (ej. Puerta del Hierro, Salamanca, Arrixaca, Cáceres, Navarra). Algunos informan tiempos de 6 meses a 1 año, otros reportan de 1 a 2 años.

Según las respuestas recogidas en la encuesta, se estima que el tiempo medio hasta el diagnóstico de amiloidosis en España es de entre 14 y 18 meses, aunque con una amplia variabilidad según el subtipo. La amiloidosis AL suele diagnosticarse en menos de 6 meses, mientras que la amiloidosis por transtirretina Wild Type (ATTR-wt) puede tardar entre 2 y 5 años en ser identificada. Las formas hereditarias (ATTR-v) tienen un diagnóstico más precoz en las zonas endémicas, aunque fuera de estas áreas puede retrasarse hasta un año.

Este retraso en el diagnóstico no es un dato menor: **diversos estudios internacionales han demostrado que las demoras prolongadas en la identificación de la amiloidosis tienen un impacto clínico directo en el pronóstico de los pacientes**⁷. En el caso de la amiloidosis por transtirretina (ATTR), se han identificado tasas de diagnóstico erróneo previas de hasta un 57% de los casos⁸, lo que lleva al uso de tratamientos inadecuados como betabloqueantes o inhibidores de la ECA, potencialmente perjudiciales para estos pacientes.

Además, los pacientes con demoras superiores al año presentan mayor daño cardíaco al diagnóstico –incluyendo niveles más elevados de NT-proBNP y mayor prevalencia de fibrilación auricular– y una peor clase funcional (NYHA III-IV)⁹. En la amiloidosis AL (de cadenas ligeras), el retraso también se asocia a una mortalidad temprana significativa: hasta un 30% de los pacientes fallecen en los primeros seis meses tras el diagnóstico, especialmente si hay afectación cardíaca avanzada¹⁰. Asimismo, se ha evidenciado que los pacientes con diagnóstico tardío requieren más visitas a urgencias y hospitalizaciones relacionadas con insuficiencia cardíaca¹¹. Todo ello subraya la necesidad urgente de acortar estos tiempos mediante cribado precoz, protocolos clínicos específicos y formación sanitaria continua.

Motivos que dificultan el diagnóstico:

Según los datos recogidos en este estudio, la amiloidosis sigue presentando un retraso diagnóstico importante en España. Este retraso no se debe solo a la complejidad clínica o a la baja prevalencia de la enfermedad, sino a barreras de tipo estructural, organizativo y clínico.

Se identifican los siguientes factores:

1. Desconocimiento clínico y baja sospecha

Muchos profesionales, especialmente en atención primaria, no consideran la amiloidosis en fases iniciales. Esto es especialmente evidente en la ATTR-wt, donde los síntomas se confunden con el envejecimiento o con insuficiencia cardíaca convencional. Centros como Ciudad Real, Virgen de las Nieves, 12 de Octubre o Vall d'Hebron destacan esta limitación.

2. Sintomatología inespecífica

Los síntomas iniciales son vagos y solapados con otras patologías comunes, lo que retrasa la consulta y la derivación. Esta situación ha sido señalada por centros como Valdecilla, Tres Mares, Baleares y Gregorio Marañón.

3. Dificultades en el acceso a pruebas

Aunque la mayoría de los profesionales (82%) afirma que el acceso a pruebas es adecuado, un 19% reconoce dificultades en casos específicos. Los problemas afectan sobre todo a la gammagrafía cardíaca, la resonancia, la tipificación anatomopatológica o el análisis genético. También persiste la ausencia de cribado renal sistemático en algunos centros.

4. Falta de coordinación asistencial

Se observa una fragmentación de la atención, sin protocolos claros de derivación ni circuitos definidos entre especialidades. Esto retrasa la evaluación integral del paciente. En algún momento del proceso de evaluación se hace imprescindible la intervención de al menos estas 4 especialidades: cardiología, hematología, neurología y medicina interna como apuntan centros como Gregorio Marañón, Salamanca, Cabueñes o Arrixaca.

5. Barreras administrativas

Algunos hospitales refieren trabas burocráticas para la solicitud de pruebas o la autorización de tratamientos. Además, se siguen utilizando criterios clínicos limitantes, como la fracción de eyección, que dejan fuera del diagnóstico a un porcentaje importante de pacientes.

En resumen, el retraso diagnóstico de la amiloidosis en España es un problema multifactorial. Aunque la mayoría de los centros disponen de acceso adecuado a las pruebas clave, las dificultades específicas, la falta de sospecha clínica, la inespecificidad de los síntomas y la falta de organización contribuyen a perpetuar esta situación.

Es necesario implementar una estrategia integral basada en formación, protocolos de cribado claros, equipos multidisciplinares y acceso ágil a pruebas diagnósticas y tratamientos.

Factor identificado	% de menciones
Desconocimiento clínico / falta de sospecha	35-40 %
Síntomas inespecíficos / solapados con otras enfermedades	20-25 %
Presentación heterogénea / curso clínico silente	10-15 %
Dificultades en acceso o demora de pruebas diagnósticas	10-12 %
Falta de coordinación entre servicios o especialidades	5-8 %
Ausencia de red flags claras / formación clínica en fases precoces	5-7 %
Falta de centros de referencia o técnicas específicas	3-5 %
Factores organizativos (listas de espera, continuidad asistencial)	3-5 %

Existencia de unidades multidisciplinares, relevancia y composición:

Las unidades multidisciplinares son clave para el diagnóstico y manejo de la amiloidosis, ya que permiten un enfoque coordinado y especializado. Dado que esta enfermedad afecta a múltiples órganos y presenta una sintomatología compleja, la colaboración entre especialidades como cardiología, farmacia hospitalaria, hematología, medicina interna, nefrología, neurología, radiología, anatomía patológica y genética es fundamental.

Estas unidades favorecen la detección precoz, agilizan los circuitos de diagnóstico y permiten abordar de manera integral el tratamiento y seguimiento de los pacientes, mejorando así el pronóstico y reduciendo el impacto negativo en la calidad de vida de estos pacientes.

Idealmente, la puesta en marcha de estas unidades no requiere necesariamente más recursos, sino intensificar la comunicación y mejorar la coordinación entre los equipos ya existentes, para lograr un abordaje más eficiente y centrado en el paciente.

CCAA	Situación actual de las Unidades Multidisciplinares
Andalucía	Existe unidad en algunos hospitales (ej. Huelva). En otros centros se considera necesario crearla.
Aragón	Existe unidad multidisciplinar formal.
Asturias	Coordinación parcial entre servicios; no siempre organizada formalmente.
Baleares	Unidad de referencia regional en el H. Son Llàtzer.
Cantabria	Sí en Valdecilla, no en Tres Mares. Coordinación para casos específicos.
Castilla-La Mancha	Unidad multidisciplinar existente.
Castilla y León	Coordinación informal entre hematología, cardiología y nefrología. No existe unidad formal.
Cataluña	Unidades en el Clínic y Vall d'Hebron. Coordinación entre varias especialidades.
Comunidad Valenciana	Unidad en el Hospital La Fe.
Extremadura	Existe unidad multidisciplinar (cardiología, medicina interna, geriatría, neurología, hematología).
Galicia	Grupo de trabajo a nivel gallego y unidades en hospitales terciarios.
Madrid	Existen varias unidades (Puerta del Hierro, Ramón y Cajal, 12 de Octubre). También desarrollo de diagnóstico avanzado en La Paz.
Murcia	No existe unidad multidisciplinar formal.
Navarra	Unidad multidisciplinar formada por hematología, cardiología y nefrología.
País Vasco	No consta información o no existe unidad formalizada.
La Rioja	No consta información o no existe unidad formalizada.
Canarias	No consta información o no existe unidad formalizada.

Conclusiones y recomendaciones

Retos encontrados en el estudio

Limitaciones del análisis:



Falta de datos oficiales consolidados

En la actualidad no existe un registro nacional específico ni un sistema homogéneo para recoger datos sobre amiloidosis. Las Comunidades Autónomas difieren en su capacidad y metodología de registro, lo que dificulta obtener una visión precisa y comparable de la incidencia y prevalencia de la enfermedad en España.



Ausencia de codificación clínica uniforme

Aunque hay consenso en algunos subtipos (como AL, AA o Wild Type), persisten discrepancias en la codificación de las formas hereditarias, lo que complica el análisis de datos agregados y la trazabilidad clínica a nivel nacional.



Retrasos en el diagnóstico

El tiempo medio hasta el diagnóstico se sitúa entre los 14 y los 18 meses, y puede llegar a ser significativamente mayor en subtipos como la amiloidosis por transtiretina Wild Type. Esta demora dificulta el inicio temprano del tratamiento y puede condicionar el pronóstico de los pacientes.



Desigualdades en el acceso a tratamiento

El acceso a terapias disponibles no es uniforme entre territorios y centros sanitarios, y puede depender de factores clínicos, organizativos o incluso interpretaciones locales de los criterios de tratamiento. Algunos perfiles de pacientes, como los que presentan fracción de eyección reducida o edades avanzadas, pueden encontrar más dificultades, a pesar de que la evidencia científica respalda un abordaje más inclusivo.



Necesidad de mayor formación y circuitos de derivación claros

Existe una falta de conocimiento clínico generalizado sobre la amiloidosis, especialmente en niveles asistenciales no especializados. Mejorar la formación en *red flags*, establecer protocolos de derivación y reforzar el papel de la atención primaria son pasos clave para acortar los tiempos de diagnóstico.



Falta de unidades multidisciplinarias y coordinación asistencial

Aunque hay iniciativas destacables en algunos hospitales, aún no existe una red consolidada de unidades especializadas que permita un abordaje integral, ágil y equitativo. Una mejor coordinación entre especialidades, sumada a criterios clínicos más flexibles, facilitaría un acceso más eficiente al diagnóstico y tratamiento, especialmente en los casos complejos o menos evidentes.

Tabla de Recomendaciones Estratégicas para la Mejora de la Atención en Amiloidosis en España

Recomendación	Objetivo	Acciones Propuestas	Actores idealmente implicados
Crear un registro nacional de amiloidosis	Establecer una base de datos centralizada y homogénea con información de las 17 CCAA.	<ul style="list-style-type: none"> - Incluir la amiloidosis en el Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER). - Establecer criterios comunes de codificación (basados en CIE-10). - Integrar datos de los servicios autonómicos de salud. - Incluir variables clave: subtipo, edad, pruebas, tratamientos, evolución. - Facilitar acceso seguro a investigadores y clínicos. 	Ministerio de Sanidad, Instituto de Salud Carlos III, comunidades autónomas, hospitales, asociaciones de pacientes y el Registro Español de Enfermedades Raras
Homogeneizar la codificación clínica	Reducir la variabilidad en el uso de códigos CIE-10 para mejorar la calidad de los registros.	<ul style="list-style-type: none"> - Estudio cualitativo sobre barreras a la codificación homogénea. - Crear grupo técnico con sociedades científicas y responsables de documentación clínica. - Elaborar y difundir una guía nacional de codificación con criterios claros. - Formación para equipos de codificación hospitalaria. 	Profesionales clínicos, sociedades científicas (Sociedad Española de Cardiología, Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria, Sociedad Española de Nefrología, Sociedad Española de Neurología, Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, Sociedad Española de Medicina Interna, entre otras), Sistema Nacional de Salud, unidades de codificación y comunidades autónomas
Reforzar la formación clínica y el diagnóstico precoz	Es fundamental proporcionar herramientas formativas y clínicas a los médicos de atención primaria para que puedan reconocer signos de sospecha compatibles con amiloidosis y activar los circuitos de derivación correspondientes. No se trata de que diagnostiquen la enfermedad, sino de que sepan cuándo derivar al paciente a un entorno hospitalario especializado donde se puedan realizar las pruebas necesarias. Esta capacidad de sospecha clínica precoz es especialmente importante en patologías poco frecuentes y con sintomatología inespecífica como la amiloidosis, y debe ir acompañada de protocolos claros de derivación y formación continua adaptada a su nivel asistencial.	<ul style="list-style-type: none"> - Incluir la amiloidosis en programas de formación continuada. - Crear módulos online acreditados sobre red flags, diagnóstico y derivación. - Distribuir materiales educativos (algoritmos, infografías, guías rápidas). - Incluir la enfermedad en los protocolos de IC y proteinuria. 	Sistema Nacional de Salud, Sociedad Española de Farmacéuticos de Atención Primaria, Sociedad Española de Medicina Interna, Sociedad Española de Cardiología, Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia, colegios de médicos y unidades docentes
Mejorar el acceso a tratamientos mediante información a clínicos	Reducir desigualdades en el acceso a terapias aprobadas o en acceso temprano.	<ul style="list-style-type: none"> - Crear un repositorio actualizado de tratamientos y vías de acceso. - Formación a clínicos y farmacéuticos hospitalarios sobre IPT, uso compasivo y requisitos. - Publicar boletines técnicos con novedades terapéuticas. - Designar referentes clínicos de amiloidosis en hospitales. 	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria, sociedades científicas, asociaciones de pacientes, farmacéuticos hospitalarios y direcciones médicas.
Fomentar unidades multidisciplinares y circuitos asistenciales	Garantizar atención coordinada, equitativa e integral en hospitales de todo el país.	<ul style="list-style-type: none"> - Definir modelo estándar de unidad multidisciplinar (mínimo: cardiología, hematología, medicina interna, neurología, nefrología, genética, anatomía patológica). - Designar centros de referencia regional en hospitales de nivel 3. - Crear protocolos asistenciales compartidos y rutas claras de derivación. - Establecer comités clínicos interdisciplinares y plataformas de apoyo virtual. 	Consejerías de sanidad, gerencias hospitalarias, sociedades científicas, servicios clínicos, asociaciones de pacientes.

Bibliografía

1. Wechalekar AD, Gillmore JD, Hawkins PN. Systemic amyloidosis. *Lancet*. 2016;387(10038):2641-54. doi:10.1016/S0140-6736(15)01274-X.
2. Magro Checa C, Rosales Alexander JL, Salvatierra J, Raya Álvarez E. Amiloidosis. *Medicine (Barc)*. 2013;11(34):2065-75.
3. Rapezzi C, Lorenzini M, Longhi S, et al. Cardiac amyloidosis: the great pretender. *Heart Fail Rev*. 2015;20(2):117-24.
4. Aguirre MA, Boietti BR, Nucifora E, et al. Incidence rate of amyloidosis in patients from a medical care program in Buenos Aires, Argentina: a prospective cohort. *Amyloid*. 2016;23(3):184-7.
5. Maurer MS, Siddiqi OK, et al. Advances in the treatment of cardiac amyloidosis. *Circulation*. 2021;144(7):412-26.
6. Kittleson MM, et al. Cardiac amyloidosis: evolving diagnosis and management. *J Am Coll Cardiol*. 2021;77(1):83-99.
7. Wechalekar AD, et al. New directions in the management of amyloidosis. *Blood Rev*. 2022;56:100947.
8. González-López E, Gallego-Delgado M, Guzzo-Merello G, et al. Wild-type transthyretin amyloidosis as a cause of heart failure with preserved ejection fraction: an underdiagnosed disease. *Eur Heart J*. 2015;36(38):2585-2594. doi:10.1093/eurheartj/ehv338.
9. Kazmi M, et al. Emerging therapies in systemic amyloidosis. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2023;2023(1):566-74.
10. Ruberg FL, et al. Contemporary management of cardiac amyloidosis. *Eur Heart J*. 2023;44(12):1109-21.
11. González-López E, et al. *Eur Heart J*. 2015;36(38):2585-94.

