Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):745

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-075 - IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA AMILOIDOSIS POR TRANSTIRETINA

M. Aibar Arregui[1], A. Andrés Gracia[3], A. Gracia Gutiérrez[1], E. Bueno Juana[1], C. Lahuerta Pueyo[6], S. Atienza[4], J. Melero[5] y P. Revilla[5]
S. Menao Guillén en representación del Grupo de Trabajo GIIS84 IIS Aragón

[1]Medicina Interna, [3]Medicina Nuclear, [6]Bioquímica Clínica, [4]Neurología, [5]Cardiología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

Resumen

Objetivos: Detectar casos de amiloidosis hereditaria (AhTTR) en pacientes con diagnóstico de amiloidosis por transtriretina (ATTR).

Material y métodos: Se revisan los pacientes de nuestro centro con diagnóstico de ATTR en los últimos dos años y se realiza secuenciación Sanger. El diagnóstico de ATTR se establece en pacientes con Gammagrafía-DPD-Tc99m positiva (Grado 2-3 Score de Perugini) en contexto clínico apropiado.

Resultados: Se detectaron 39 gammagrafías positivas. 32 en hombres y 7 en mujeres, con edades comprendidas entre 46 y 94 años. En dos casos se detectaron mutaciones amiloidogénicas (Val142Ile y Glu74Gln).

Discusión: La ATTR está demostrándose como mucho más frecuente de lo descrito hasta ahora tanto a nivel clínico como en la prevalencia de variantes génicas patológicas. Incluso en zonas no endémicas aparecen casos de AhTTR y la distinción entre esta forma y la variante wild-Type (ATTRwt) es fundamental ya que permite la realización de consejo genético, la detección de portadores sanos y la vigilancia de los mismos para una detección precoz de la sintomatología y un inicio precoz del tratamiento. En nuestra muestra, un 5% de pacientes con gammagrafía positiva tenían una mutación patológica lo que incide en la necesidad de realizar el estudio genético en todos los pacientes. La aparición de nuevos tratamientos para esta enfermedad y la posibilidad de realizar un diagnóstico no invasivo son avances muy significativos que deben alentar al clínico a mantener un alto índice de sospecha y seguir los protocolos existentes para una correcta atención a nuestros pacientes y sus familiares.

Conclusiones: El estudio genético es necesario en los pacientes diagnosticados de ATTR ya que, incluso en zonas no endémicas se detecta un porcentaje relevante de casos hereditarios.

Bibliografía

1. González-López E, López-Sainz A, García-Pavía P. Diagnosis and Treatment of Transthyretin

Cardiac Amyloidosis. Progress and Hope. Rev Esp Cardiol (engl Ed). 2017;70(11):991-1004.
2. Ruberg F, Grogan M, Hanna M, Kelly J, Maurer N. Transthyretin amyloid cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol. 2019;73(22):2872-91.
3. Lahuerta C, Aibar MA, Gracia A, Bueno E, Menao S. Estimating the prevalence of allelic variants in the transthyretin gene by analysing large scale sequencing data. Eur J Hum Genet. 2019;27(5):783-9.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.