Rev Clin Esp. 2021;222(Espec Congr 2):96

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

# 1002 - DISAUTONOMÍA EN PACIENTES CON AMILOIDOSIS HEREDITARIA VARIANTE EN EL HOSPITAL SON LLÀTZER

***A. Morín Salazar***, *S. Gregorio Malagón, A.I. Ballester Batista, M.A. Ribot Font, N. Landaluce Aguirreamalloa, C. Bayón González, P. Cases Pellisé, E. Cisneros Barroso, J. González Moreno e I.A. Losada López*

*Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.*

## Resumen

*Objetivos:* La amiloidosis hereditaria variante (ATTRv) se caracteriza por el depósito extracelular de amiloide en órganos y tejidos. Enfermedad poco frecuente, endémica en Mallorca, que se manifiesta clínicamente como una neuropatía periférica sensitiva-motora y autonómica. Dada la importante limitación funcional que causa, resulta interesante indagar más acerca de la prevalencia de estos síntomas. Objetivo principal: analizar la prevalencia de disautonomía en pacientes portadores de la mutación Val50Met en seguimiento en el Hospital Universitario Son Llàtzer. Objetivos secundarios: comparar la prevalencia de disautonomía en portadores y en pacientes, así como manifestación de debut *early vs. late onset; d*eterminar la relación entre disautonomía y PNP.

*Métodos:* Se trata de un estudio observacional retrospectivo que analiza los síntomas de disautonomía en individuos portadores de la mutación Val50Met en el Hospital Universitario Son Llàtzer.

*Resultados:* Se trata de una muestra de 196 individuos portadores de la mutación Val50Met de los cuales 100 de ellos son de sexo femenino (51%) y 125 (63,7%) presentan edad superior a 50 años. Del total de la muestra, 94 individuos (48%) son portadores asintomáticos de la mutación y 102 (52%) están diagnosticados de ATTRv; en los sintomáticos el fenotipo predominante es neurológico *early onset* en 48 de ellos (47,1%), a continuación, el neurológico *late onset* en 31 (30,4%), finalmente el mixto en 15 (14,7%) y el cardiológico en menor proporción en 8 (7,8%). De nuestra cohorte 68 individuos presentan disautonomía (35,8%), de los cuales un 42,6% son mujeres y un 53% hombres, por lo no hay diferencias significativas entre sexos. No tenemos datos de 6 pacientes de este estudio. El 44,6% (41/92) de los pacientes debutaron con manifestaciones relacionadas con disfunción del SNA, siendo los síntomas iniciales manifestaciones gastrointestinales (diarrea, estreñimiento o alternancia de ambos) en el 48%, en menor proporción disfunción eréctil (25%), ortostatismo (15%) y pérdida ponderal (12%). El 58,5% de los pacientes *early onset* debutan con manifestaciones disautonómicas *vs.* el 40% de los late *onset*, no encontrándose diferencias estadísticamente significativas. Durante el seguimiento, el 80% de los pacientes *early onset* presentan disautonomía frente al 61,3% de *late onset*. A pesar de que estas diferencias, no son estadísticamente significativas (p = 0,06433). De los 87 pacientes que presentan PNP, 60 de ellos (68,9%) presentan además disautonomía, de los cuales el 58,3% son varones frente el 41,6% de mujeres.

*Conclusiones:* En nuestra cohorte de pacientes con ATTRv Val50Met predomina el fenotipo neurológico de inicio temprano. La clínica disautonómica es frecuente en nuestros pacientes, siendo independiente del sexo, predomina en aquellos de inicio temprano tanto en el debut como en el seguimiento. Las manifestaciones gastrointestinales son las más frecuentes.

0014-2565 / © 2021, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.