Rev Clin Esp. 2021;222(Espec Congr 2):111

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

# 998 - DESMONTANDO PARADIGMAS EN LA AMILOIDOSIS ATTRV. SEGUIMIENTO PRECOZ VS.CALCULADO SEGÚN ESTIMACIÓN DEL DEBUT EN PORTADORES DEL GEN TTR

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

*Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.*

## Resumen

*Objetivos:* En la amiloidosis por transtirretina variante (ATTRv) es importante determinar la edad para el inicio del seguimiento de pacientes portadores de la mutación en riesgo de desarrollar la enfermedad. A partir del cálculo de la edad predicha de debut (PADO) propuesto por Conceiçao et al en 2019, se estima que, para los portadores de la mutación Val50met de inicio precoz, la edad de debut sería por debajo de los 40 años, recomendándose el seguimiento de los portadores desde los 30 años, o, en el caso de existir familiares de primer grado afectos que hayan debutado antes de los 40 años, iniciar el seguimiento 10 años antes del debut en el familiar.

*Métodos:* Hemos realizado un análisis descriptivo retrospectivo a partir de los pacientes afectos de ATTRv de nuestro centro en el Hospital Son Llàtzer de Palma de Mallorca para confirmar si el inicio del seguimiento 10 años antes del PADO es útil para adelantarse al debut clínico de la enfermedad.

*Resultados:* Se han analizado datos de 196 individuos, de los cuales 106 eran portadores asintomáticos y 90 afectos de la enfermedad, 88 con mutación Val50met. Dentro de los enfermos, 53 (60,2%) eran varones. 29 (33%) estaban trasplantados, 14 (15,9%) habían recibido tratamiento con tafamidis, 10 (11,4%) con patisiran y 5 (5,7%) con inotersen. 21 (23,9%) pacientes habían fallecido a fecha de la realización de este estudio. 87 (98,8%) pacientes eran portadores de la mutación Val50met en heterocigosis, 1 (1,13%) en homocigosis. La mayoría (74 - 84,1%) debutaron con dolor o parestesias en MMII, seguido de diarrea en 18 (20,4%) casos, disfunción eréctil en 16 (18,2%), ortostatismo y pérdida ponderal en 9 (10,2%) respectivamente, y estreñimiento en 7 (8%). La edad media del inicio de síntomas fue de 52 años (rango: 22-79; DE: 16,4 años). Se realizó un análisis por subgrupos, tomando como referencia la edad de inicio de síntomas. 6 pacientes debutaron con 30 años, 5 (83,3%) varones y 1 (16,7%) mujer, todos portadores de mutación Val50met en heterocigosis y todos con un familiar de primer grado afecto, en 4 (66,7%) el padre y 2 (33,3%) la madre. Según la edad de debut de los familiares se estimó el PADO según lo propuesto en el artículo anteriormente citado, y asumiendo 10 años antes de dicha estimación como la edad de inicio de seguimiento recomendado, se observó que 4 de los 6 pacientes habían debutado antes.

*Conclusiones:* Con esto concluimos que el PADO tiene una utilidad limitada para adelantarse al inicio de sintomatología en portadores de la mutación TTR de expresión temprana en el foco endémico de Mallorca, y proponemos en su lugar el inicio de seguimiento a partir de la confirmación genética de la mutación.

## Bibliografía

1. Conceiçao et al. Early diagnosis of ATTR amyloidosis through targeted follow-up of identified carriers of TTR gene mutations. 2019. Amyloid.

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