



19259 - Amiloidosis transtirretina hereditaria. Descripción de nuestra muestra: Fenotipos típicos y atípicos

Freixa Cruz, A.; Paul Arias, M.; García Díaz, A.; Nieva Sánchez, C.; Ruiz Fernández, E.; Gallego Sánchez, Y.; Quibus Requena, L.; Sanahuja Montesinos, J.; Purroy García, F.; González Mingot, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

Resumen

Objetivos: La amiloidosis transtirretina hereditaria (ATTRv) es una enfermedad progresiva infrecuente debida a mutaciones del gen TTR. Típicamente produce polineuropatía (PNP) axonal, miocardiopatía y disautonomía. Existen, sin embargo, formas atípicas. El objetivo del estudio es describir nuestra muestra enfatizando fenotipos típicos y atípicos.

Material y métodos: Presentamos una serie de 17 ATTRv recogidas prospectivamente entre 2018-2023. Se recopilaron variantes genéticas, fenotipos, tratamientos recibidos y su evolución clínica. Se realizó un análisis descriptivo.

Resultados: En nuestra muestra, la prevalencia resultó 5,6/100.000 habitantes. Encontramos 11 sintomáticos y 6 portadores (edades entre 26-62 años) con mayor proporción de sintomáticos en varones (66% en comparación con 25% mujeres). Las variantes más frecuentes fueron Val30Met (8/9 hombres, 3/8 mujeres) y Ser77Tyr (5 mujeres, edad media 58 años). Un varón presentó la variante p.thR49ILE. Los fenotipos típicos debutaron a partir de 50 años con PNP (61,5%), miocardiopatía (53,8%) y disautonomía (30,7%). El tiempo diagnóstico medio fue de 2,5 años en PNP y 2 años en cardiopatía. Los varones sintomáticos presentaron afectación mixta cardíaco-neurológica. Dos hermanas Ser77Tyr presentaron distinta clínica: una neuropática pura, la otra exclusivamente cardíaca. Encontramos 3 fenotipos atípicos (2 *early-onset*): enfermedad de motoneurona inferior (mujer Val30Met), episodios de migraña hemipléjica, deterioro cognitivo y ataxia progresiva (varón Val30Met) y una hipotensión licuoral por fugas espontáneas (mujer Ser77Tyr). Tres pacientes recibieron patisiran, 3 inotersén y 1 trasplante hepático. A pesar del tratamiento, 4/7 empeoraron clínicamente.

Conclusión: Encontramos una prevalencia aumentada de ATTRv. Destacamos la importancia de la detección temprana, haciendo hincapié en manifestaciones atípicas. Un tratamiento tardío puede repercutir negativamente en la evolución clínica.