



# Neurology perspectives



## 23046 - VALOR DIAGNÓSTICO DE LA BIOPSIA CUTÁNEA EN PORTADORES ASINTOMÁTICOS DE AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA (VATTR)

Jiménez Jiménez, J.<sup>1</sup>; Sivera Mascaró, R.<sup>1</sup>; Benlloch López, C.<sup>1</sup>; Azorín, I.<sup>2</sup>; Vélchez Medina, R.<sup>2</sup>; Colás Benito, A.<sup>2</sup>; Pamblanco Bataller, Y.<sup>3</sup>; Mayordomo Aranda, E.<sup>4</sup>; Ferrer Lozano, J.<sup>4</sup>; Frasset Carrera, M.<sup>5</sup>; Vélchez Padilla, J.<sup>2</sup>; Zorio Grima, E.<sup>6</sup>; Sevilla Mantecón, T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Grupo de Estudio de Patología Neuromuscular y Ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Francesc de Borja de Gandia; <sup>4</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Ribera; <sup>6</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** La amiloidosis hereditaria por transtirretina (vATTR) es una enfermedad multisistémica progresiva y potencialmente letal. Su detección en fases presintomáticas permite iniciar tratamiento antes de que el daño clínico sea irreversible. La biopsia cutánea se ha consolidado como una herramienta sensible para detectar neuropatía de fibra fina en fases iniciales y podría ser útil para identificar manifestaciones subclínicas que marquen el inicio de la enfermedad.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio transversal en 24 portadores asintomáticos de vATTR mayores de 50 años. La evaluación incluyó exploración neurológica, estudios neurofisiológicos, autonómicos, analíticos (NfL) y valoración cardíaca (ECG, TIV, gammagrafía). Se realizó biopsia cutánea distal y proximal para cuantificación de IENF y detección de amiloide.

**Resultados:** Se incluyeron 24 pacientes (16 mujeres, edad media 62,6); 19 portaban Val50Met y 5 Val142Ile. El NIS medio fue 2,1; con hiporreflexia aquilea predominantemente. El ENG fue normal en todos. Tres pacientes mostraron captación en gammagrafía, 4 TIV > 12 mm, 1 R-R alterado y 6 Sudoscan alterado. La IENF distal media fue de 4,55 fibras/mm; 10 pacientes presentaron IENF < 4,5. La IENF fue mayor en mujeres y en Val142Ile frente a Val50Met (5,72 vs. 4,30). No hubo diferencias por edad. No se detectaron depósitos de amiloide. La IENF se correlacionó con Norfolk ( $r = 0,41$ ); NT-proBNP (-0,32); NIS (-0,31); y NIS-R (-0,30), sin alcanzar significación estadística. No se observaron diferencias en el resto de variables.

**Conclusión:** La biopsia cutánea permite detectar pérdida de inervación epidérmica distal en portadores asintomáticos. Su integración en el seguimiento puede contribuir a optimizar el diagnóstico e inicio precoz del tratamiento.