



Neurology perspectives



19805 - Amiloidosis por mutación Val50Met en el gen de la transtirretina. Comarcas de alta prevalencia en la Comunidad Valenciana

Pamblanco Bataller, Y.¹; Izquierdo García, E.²; Sivera Mascaró, R.³; Garcia Escrivà, A.⁴; Olivera González, S.⁵; Alania Torres, E.⁵; Salas Felipe, J.¹; Gabaldón Torres, L.¹; Boscá Blasco, M.¹; Sevilla Mantecón, T.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Francesc de Borja de Gandía; ²Servicio de Medicina Interna. Hospital Francesc de Borja de Gandía; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁴Servicio de Neurología. Hospital de Denia; ⁵Servicio de Medicina Interna. Hospital de Denia.

Resumen

Objetivos: Las comarcas de La Safor y La Marina son zonas de prevalencia alta de amiloidosis familiar por mutación Val50Met en el gen de la transtirretina (ATTRv). Presentamos una serie de pacientes procedentes de estas comarcas.

Material y métodos: Serie de 38 pacientes de las comarcas de La Safor y La Marina, 12 casos índice afectados de ATTRv y 26 portadores de la mutación. Describimos características clínicas, demográficas y tratamientos empleados en los casos que han desarrollado neuropatía.

Resultados: La edad media al inicio de los síntomas fue 68 años. Historia familiar positiva en el 82%. Predominio de sexo masculino. Las manifestaciones clínicas al inicio fueron neuropatía periférica longitud-dependiente (100%), disautonomía (45%) y pérdida de peso (13%). Presentaron manifestaciones cardíacas en la evolución el 50%, miocardiopatía hipertrófica en su mayoría, un caso de miocardiopatía restrictiva, y un caso *flutter* auricular. Un paciente asocia afectación ocular grave por depósito de amiloide. Se inició tratamiento con tafamidis en estadio I de Coutinho de la neuropatía en el 75%. Hubo que cambiar a patisirán por progresión clínica en el 67% y a inotersén en el 13%. En un caso no se inició tratamiento. Tres pacientes han fallecido a lo largo de la evolución, uno por progresión de la enfermedad, el segundo por complicaciones cardíacas y el tercero por proceso séptico.

Conclusión: En nuestra serie, la edad de inicio es más tardía que en zonas endémicas y la forma de presentación más frecuente es la neuropatía de fibra fina con disautonomía y manifestaciones cardíacas en la mitad.