



# Neurology perspectives



## 18846 - Estimación del riesgo de enfermedad (penetrancia) de la amiloidosis hereditaria por transtiretina (ATTR) en portadores de la mutación Val30Met en Mallorca

Ripoll Calafat, A.<sup>1</sup>; Pascual Ferrer, M.<sup>1</sup>; Usón Martín, M.<sup>1</sup>; Villalonga Massutí, A.<sup>1</sup>; Cisneros-Barroso, E.<sup>2</sup>; Gorram, F.<sup>3</sup>; Ribot Sanso, M.<sup>2</sup>; Alarcon, F.<sup>4</sup>; Nuel, G.<sup>5</sup>; González-Moreno, J.<sup>2</sup>; Rodríguez, A.<sup>2</sup>; Hernández-Rodríguez, J.<sup>6</sup>; Amengual, E.<sup>7</sup>; Martínez, I.<sup>8</sup>; Ripoll-Vera, T.<sup>9</sup>; Losada-López, I.<sup>2</sup>; Heine-Suñer, D.<sup>8</sup>; Plante-Bordeneuve, V.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Son Llàtzer; <sup>2</sup>Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Henri Mondor University Hospital; <sup>4</sup>Laboratory MAP5. Paris University; <sup>5</sup>Department of Probability and Statistics. Sorbonne University; <sup>6</sup>Health Research Institute of the Balearic Islands (IdISBa); <sup>7</sup>Health Research Institute of the Balearic Islands (IdISBa); <sup>8</sup>Diagnóstico Molecular y Genética Clínica. Complejo Asistencial Son Espases; <sup>9</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Son Llàtzer.

### Resumen

**Objetivos:** La amiloidosis por transtiretina (ATTR) es una enfermedad genética con una gran heterogeneidad fenotípica y penetrancia variable. En Mallorca, la mutación del gen V30M (ATTRV30M) es la variante más frecuente. El propósito del estudio es estimar el riesgo de padecer la enfermedad en una muestra de familias mallorquinas.

**Material y métodos:** Se recogieron datos de familias con la mutación V30M en seguimiento en nuestro hospital desde 2002 hasta 2018. El riesgo de enfermedad entre los portadores de la mutación se estimó mediante estimación de supervivencia no paramétrica. También se analizaron los factores potencialmente involucrados en la expresión de la enfermedad, como son el sexo y el progenitor de origen (transmisión paterna o materna).

**Resultados:** Se incluyeron un total de 48 familias heterocigotas ATTRV30M (147 pacientes afectados y 123 portadores asintomáticos). La media de edad de inicio fue de 50 ( $\pm$  16) años, con un amplio rango y gran variabilidad incluso dentro de la misma familia (presentación temprana y tardía en el 40% de ellas). La penetrancia aumentó progresivamente del 6% a los 30 años al 75% a los 90 años. A diferencia de otras poblaciones europeas, observamos un riesgo similar tanto para hombres como para mujeres, tampoco observamos diferencias de riesgo según el progenitor de origen.

**Conclusión:** En este estudio, que evaluó la penetrancia relacionada con la edad de la mutación V30M en Mallorca, no se observó ningún efecto del sexo o del progenitor de origen. Estos hallazgos serán útiles para mejorar el manejo y seguimiento de los portadores.