



Neurology perspectives



20785 - AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA HEREDITARIA (ATTRH): DESENTRAÑANDO NUESTRA EXPERIENCIA CLÍNICA

Lucas Requena, I.; Moral Rubio, J.; Muñoz Sánchez, J.; García Vira, V.; Moreno Delicado, C.; Serrano Sanchís, J.; Ramírez Mora, K.; Bueso Díaz, S.; García Quesada, M.; Alberola Amores, F.; Lorente Gómez, L.; González Caballero, M.

Servicio de Neurología. Hospital General de Elche.

Resumen

Objetivos: La amiloidosis por transtirretina hereditaria (ATTRh) es una enfermedad multisistémica infrecuente secundaria a mutaciones del gen TTR. Es una patología neurodegenerativa heterogénea fenotípicamente, siendo más frecuente la afectación del sistema nervioso periférico y autónomo, y cardíaca. Nuestro objetivo es estudiar las características de los pacientes diagnosticados de ATTRh y portadores asintomáticos de esta mutación.

Material y métodos: Estudio descriptivo de pacientes diagnosticados de ATTRh y portadores asintomáticos en nuestra Área de Salud (175.000 habitantes). Nuestra serie es de 9 pacientes y 11 portadores.

Resultados: La edad media al debut fue de 68 años, con predominio del sexo masculino (78%). La media desde el inicio de síntomas hasta su diagnóstico fue de 2 años. El 55% de los pacientes fueron casos índices. 8 pacientes presentan la mutación Val50Met y uno Val142Ile. De los pacientes Val50Met, el 25% presentan fenotipo neurológico, 25% cardíaco y 50% mixto. De los pacientes Val50Met, la clínica inicial más frecuente fue la neuropatía periférica (75%). El 56% de los pacientes iniciaron tratamiento con tafamidis 20 mg, de los cuales el 60% precisó cambio a patisirán/vutrisirán por progresión. El 33% de los pacientes iniciaron tratamiento con tafamidis 60 mg, ninguno precisó cambio de tratamiento. Los valores de neurofilamentos en sangre son mayores en los pacientes que en los portadores asintomáticos.

Conclusión: Actualmente, existen numerosas carencias de conocimiento en el campo de la ATTRh. Es común que se produzca demora en el diagnóstico, dada la marcada variabilidad fenotípica de esta enfermedad, por lo que es importante familiarizarse con sus diferentes manifestaciones para un diagnóstico precoz.