



# Neurology perspectives



## 21010 - SÍNDROME DEL TÚNEL DEL CARPO COMO MANIFESTACIÓN PRECOZ DE LA NEUROPATÍA ASOCIADA A AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA

Sánchez-Tejerina San José, D.<sup>1</sup>; Restrepo Vera, J.<sup>1</sup>; Llauradó Gayete, A.<sup>1</sup>; Alemany, J.<sup>2</sup>; López Diego, V.<sup>1</sup>; Salvadó Figueras, M.<sup>1</sup>; Sotoca, J.<sup>1</sup>; Gratacós-Viñola, M.<sup>3</sup>; Ragner, N.<sup>3</sup>; González Mingot, C.<sup>4</sup>; Limeres, J.<sup>5</sup>; Martínez Valle, F.<sup>6</sup>; Juntas Morales, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Área de Neurología. Fundació Sanitària Mollet; <sup>3</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida; <sup>5</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>6</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** La amiloidosis por transtirretina variante (ATTRv) es una enfermedad autosómica dominante causada por la acumulación de una configuración anómala de la proteína transtirretina. Es un trastorno multisistémico con afectación cardiaca, del sistema nervioso periférico, así como depósito en otros tejidos incluyendo tenosinovial, gastrointestinal, renal u ocular. Se revisa el antecedente de síndrome de túnel carpiano (STC) como manifestación precoz en pacientes con diagnóstico de neuropatía asociada a ATTRv (n-ATTRv).

**Material y métodos:** Se incluyeron 18 pacientes con n-ATTRv evaluados en la unidad de enfermedades neuromusculares de un hospital terciario entre 2020 y 2023. Se revisaron retrospectivamente los datos epidemiológicos, genéticos y clínicos de los pacientes.

**Resultados:** Se incluyeron 15 varones y 3 mujeres con edad mediana al diagnóstico de 71 años (RIC 62-75). El genotipo predominante era Val50Met (8/18), Val142Ile en 3/18, Thr69Ile en 3/18 y otras variantes en 4/18. Seis pacientes tenían un antecedente de STC bilateral, intervenido quirúrgicamente en todos ellos. Dos pacientes ya presentaban síntomas sugestivos de inicio de la enfermedad (disfunción eréctil y síntomas gastrointestinales bajos) y 2/6 tenían otros factores de riesgo médicos u ocupacionales para STC. La mediana de años transcurridos era 8 (RIC 2-13). Había una tendencia no estadísticamente significativa hacia el genotipo no-Val50Met frente a Val50Met (5/5 vs. 1/7,  $p = 0,152$ ). De los 12 pacientes sin el antecedente, 7 presentaron STC una vez diagnosticada la enfermedad.

**Conclusión:** El STC es una manifestación frecuente de la n-ATTRv, puede aparecer años antes del desarrollo de los principales síntomas de la enfermedad, pero en algunos casos, acompañado de síntomas precoces sugestivos de disautonomía.