



## EM-001 - ¿EXISTE EL FENÓMENO DE ANTICIPACIÓN EN LA AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA EN EL FOCO ENDÉMICO DE MALLORCA?

I. Losada<sup>1</sup>, J. González-Moreno<sup>1</sup>, M. Usón<sup>2</sup>, C. Descals<sup>2</sup>, C. Montalà<sup>2</sup>, M. Ferrer<sup>3</sup>, T. Ripoll<sup>4</sup> y E. Cisneros-Barroso<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna/UM AhTTR, <sup>2</sup>Neurología/UM AhTTR, <sup>3</sup>Nefrología/UM AhTTR, <sup>4</sup>Cardiología/UM AhTTR. Hospital Universitario Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears).

### Resumen

**Objetivos:** La anticipación es la aparición de una enfermedad a una edad significativamente inferior en las generaciones más jóvenes. El objetivo es analizar el fenómeno de anticipación en la cohorte de portadores de la mutación Val50Met mallorquines.

**Material y métodos:** La UM-TTR del Hospital Universitario Son Llàtzer ha elaborado el mayor registro de pacientes de AhTTR. De este registro, se han extraído 37 pares de afectos en los que tanto padre como descendencia han sido evaluados clínicamente. El test  $\chi^2$  se ha utilizado para analizar la asociación entre anticipación y sexo de los progenitores y descendientes. La relación entre la edad de debut de progenitores y descendencia se ha calculado a través del coeficiente de correlación de Pearson. Este estudio cuenta con la aprobación del Comité de ética de las Islas Baleares.

**Resultados:** La anticipación se encontró en 31 de los 37 pares progenitor-descendiente estudiados. La anticipación media de todos los miembros estudiados fue de  $19,1 \pm 13,3$  años (rango: 1-52). La anticipación media fue de  $21,5 \pm 13,8$  años para los 19 pares de madres afectas y de  $16,6 \pm 12,8$  para las 18 pares de padres afectos. El coeficiente de correlación de Pearson, estimado a partir de los 31 pares de edad de inicio para cada descendencia y su progenitor afectado, fue de 0,49 ( $t_{29} = 3,053$ ,  $p < 0,01$ ).

**Discusión:** La anticipación media es mayor que en otros artículos en los que se recomienda iniciar los controles aproximadamente 10 años del primer familiar afecto.

**Conclusiones:** A pesar del fenómeno de anticipación y la correlación entre la edad del progenitor afecto y de su descendencia, existen otros factores que condicionan la edad de debut de la enfermedad en la descendencia independientemente de la edad de la progeñie.

### Bibliografía

1. Fraser FC. Trinucleotide repeats not the only cause of anticipation. Lancet 1997;350:459-60.