



## 690 - MANEJO MULTIDISCIPLINAR DE PORTADORES ASINTOMÁTICOS Y PACIENTES CON POLINEUROPATÍA POR AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA (ATTR-PN) EN ESPAÑA. RESULTADOS DEL ESTUDIO EMPATIA

F. Martínez Valle<sup>1</sup>, J. Buades Reines<sup>2</sup>, L. Galán Dávila<sup>3</sup>, F. Setaró<sup>4</sup> y P. Tailorante<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>2</sup>Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. <sup>3</sup>Hospital Clínico San Carlos. Madrid. <sup>4</sup>Pfizer Rare Diseases. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** La amiloidosis hereditaria por transtirretina (ATTRv) es una enfermedad multisistémica, poco frecuente, causada por mutaciones en el gen de la transtirretina (TTR). Un abordaje multidisciplinar en el seguimiento de los portadores asintomáticos (PA) de la mutación y de los pacientes (PS) es clave para identificar los primeros signos de la enfermedad, realizar un diagnóstico temprano y mejorar la calidad de vida de los pacientes. El objetivo del estudio EMPATia es describir la población de portadores y pacientes con polineuropatía por ATTR (ATTR-PN) diagnosticados en los últimos 12 meses y su manejo en los centros españoles.

**Métodos:** Estudio epidemiológico, transversal, observacional, en 7 hospitales españoles, incluyendo zonas endémicas (ZE). En cada centro se recogió información acerca del manejo de PS y PA con ATTR-PN en estadio I diagnosticados en los últimos 12 meses.

**Resultados:** Un total de 7 hospitales españoles (incluyendo uno de cada ZE) participaron en el estudio aportando información acerca del manejo clínico de PS asintomáticos y PA con ATTR-PN. La media de PS en seguimiento clínico por centro fue de 34,5 (min 15-máx 84); el 46,1% fueron hombres, con edades que comprendían desde los 19 hasta los 81 años. La edad media de los PS al diagnóstico fue de 42,9 años (min 41-máx 45). El tiempo medio de retraso diagnóstico en pacientes diagnosticados en los últimos 12 meses fue de 1,8 años, siendo en el 37% de los casos el primer diagnóstico en la familia. El tiempo de seguimiento más largo detectado fue de 15 años. En cada centro se siguen una media de 5 mutaciones distintas y las que se encontraron con mayor frecuencia fueron: V50M (100% de los centros), S97Y (75% de los centros) V142I (50% de los centros). La frecuencia en el seguimiento de PA estables es anual y de PA "no estables" cada 3-6 meses. En cambio, para PS estables es cada 6 meses y para PS "no estables" cada 3-6 meses. Las visitas iniciales de PS se realizaron por neurofisiólogos (NF), cardiólogos (C), neurólogos (N), Medicina Interna (MI), oftalmólogo (O) y genetistas; el seguimiento fue realizado por N, NF, C, MI. En las visitas

**Conclusiones:** EMPATia representa el primer estudio sobre manejo de PS y PA en zonas endémicas y no endémicas en España. Estos resultados muestran que en estos hospitales españoles hay un conocimiento profundo de la enfermedad y están organizados para una evaluación multidisciplinar de portadores asintomáticos y pacientes con ATTR-PN con distintas mutaciones y fenotipos,

siguiendo las recomendaciones internacionales más recientes.

## **Bibliografía**

1. Adams D, et al. Hereditary transthyretin amyloidosis: a model of medical progress for a fatal disease. *Nat Rev Neurol*. 2019;15(7):387-404.
2. Conceição I, et al. "Red-flag" symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *J Peripher Nerv Syst*. 2016;21(1):5-9.
3. Conceição I. et al. Early diagnosis of ATTR amyloidosis through targeted follow-up of identified carriers of TTR gene mutations. *Amyloid*. 2019;26(1):3-9.