



1798 - MANIFESTACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN ATTR-PN V50M. EXPERIENCIA DE UN CENTRO DE FOCO ENDÉMICO

Ignasi Merino Esperalba, Ines Losada, Eugenia Cisneros, Adrian Rodríguez, Guseppe Yuliano Razeto, Paula Martínez Sola, Ricardo Sánchez de la Peña y Juan González-Moreno

Hospital Universitario Son Llàtzer, Palma de Mallorca, España.

Resumen

Objetivos: La amiloidosis por transtirretina variante (ATTRv) por la mutación V50M típicamente cursa con polineuropatía periférica. Si bien, dado que la TTR también se sintetiza en sistema nervioso central (SNC), también se ha descrito afectación a este nivel, especialmente en pacientes con mayor duración de la enfermedad. El objetivo de este trabajo es describir la afectación neuropsiquiátrica en pacientes con ATTR-V50M en el Hospital Universitario Son Llàtzer.

Métodos: Se trata de un estudio observacional retrospectivo en el que se ha revisado la historia clínica de los pacientes diagnosticados de ATTR-V50M en nuestro centro desde 2002 hasta mayo de 2023. Se ha recogido variables clínicas y realizado una estadística descriptiva, así como t de Student para comparación de medias y chi cuadrado para comparación de variables cualitativas.

Resultados: Se han incluido 93 pacientes, un 54,3% varones, con una mediana de edad al diagnóstico de 52 años (23-85) y una mediana de NIS fue de 4 puntos (0-125). 49 pacientes (52,8%) tenían afectación cardíaca y 33 (35,5%) ocular. El 40% de los pacientes habían recibido trasplante hepático. Veintinueve pacientes (31,2%) presentaron afectación neuropsiquiátrica. De estos 16 (55,2%) eran varones, con una mediana de edad al diagnóstico de 57 años (24-85) y una mediana de NIS de 12 puntos (0-125). 17 pacientes (58,6%) tenían afectación cardíaca y 12 (41,4%) ocular. Ocho (27,6%) de pacientes habían recibido trasplante hepático. Catorce pacientes (15,1%) presentaron afectación del SNC sin incluir clínica psiquiátrica. De estos 9 (64,3%) habían sido diagnosticados de ECV, 3 (21,4%) de demencia, 3 (21,4%) de episodios de afasia, 2 (14,3%) de epilepsia y 1 (7,1%) de crisis de ausencia. Ocho (57,1%) eran varones, con una mediana de edad de 69 años (24-81) y una mediana de NIS de 16 puntos (0-125). Cinco (35,7%) pacientes habían recibido trasplante hepático. Ocho pacientes (57,1%) tenían afectación cardíaca y 6 (42,9%) afectación ocular. En el momento del diagnóstico de la afectación SNC, la mediana de edad de los pacientes fue de 62 años (46-77). La mediana de años desde el debut de la enfermedad hasta la clínica SNC fue de 6 años (0-22). Entre los pacientes con ECV, 5 (55,5%) tenían FRCV en el momento del evento. Finalmente, al diagnóstico de la afectación SNC, los pacientes tenían una mediana de NIS de 43 (4-140). Los pacientes con enfermedad SNC eran más mayores al diagnóstico (69 vs. 52 años, $p < 0,001$, tenían la enfermedad más avanzada al diagnóstico (NIS 4 vs. 16, $p < 0,001$) y tenían más frecuentemente afectación ocular, si bien no alcanza la significación estadística.

Conclusiones: Prácticamente un tercio de los pacientes de nuestra cohorte tiene afectación neuropsiquiátrica durante el transcurso de la enfermedad. Los pacientes de diagnóstico más tardío y con estadios más avanzados de la enfermedad presentaban afectación del SNC más frecuentemente. A pesar de ser frecuente, no existen a día de hoy fármacos que hayan demostrado eficacia para evitar la afectación SNC por ATTR.