



231 - DIFERENCIAS EN CUANTO A PRESENTACIÓN CLÍNICA Y RETRASO DIAGNÓSTICO EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE AMILOIDOSIS POR TTR EN UNA COHORTE DE PACIENTES DE UN HOSPITAL TERCIARIO DE ZONA NO ENDÉMICA

Irene Carmona García, Pilar Redondo Galán, Javier de Aristegui Bengoechea, Blanca Díaz Tendero Nájera, Laura García Lara, Alfredo Tonda Selles, Piedad Gómez Pedraza y Ángel José Sánchez Castaño

Hospital Universitario de Toledo, Toledo, España.

Resumen

Objetivos: La amiloidosis por transtirretina (TTR) es una enfermedad por depósito considerada como enfermedad rara dado que su incidencia supone 1/100.000 habitantes en la forma hereditaria y el 3/100.000 habitantes en las formas no mutadas. A pesar de todo ello, presenta un interés médico creciente dada la aparición de tratamientos que evitan la progresión de la enfermedad y con ello, la supervivencia de los pacientes. Los objetivos de este estudio son: 1. Describir la variabilidad clínica presentada en pacientes con diagnóstico de Amiloidosis sistémica diferenciando entre las formas hereditarias y las “wild type”. 2. Describir el tiempo transcurrido desde la aparición del primer síntoma asociado a amiloidosis sistémica y el diagnóstico final de los pacientes de nuestra cohorte.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de pacientes con diagnóstico de Amiloidosis por transtirretina en un hospital de tercer nivel entre los años 2015 a 2023. Se han recogido datos demográficos, clínicos y pruebas complementarias realizadas.

Resultados: Se han analizado un total de 22 pacientes con amiloidosis TTR siendo el 40,91% formas hereditarias con la mutación más frecuente en esta cohorte Val142Ile. El 59,09% corresponden a amiloidosis “wild type” (wt). La edad media presentada al diagnóstico fue de $53,3 \pm 21$ años en las formas variantes frente a $80,1 \pm 6$ años en las formas no hereditarias. Con respecto a la presentación clínica en cada subgrupo encontramos que, en las formas hereditarias el síntoma más frecuente fue la afectación de síndrome de túnel carpiano (STC) bilateral (78% frente al 53,8% en formas no mutadas); seguido de la afectación cardíaca (44,4% frente al 84,6% de las formas wt), la afectación digestiva (22,2% sin diferencias), proteinuria (22,2% en comparación con 7,7% wt) y la aparición de estenosis de canal lumbar en un 11% de paciente (frente al 23% de las formas no mutadas). En el 95,6% los pacientes de la cohorte el síntoma principal en el momento del diagnóstico fue insuficiencia cardíaca; el resto debutó con hematuria, síndrome coronario agudo o eran portadores asintomáticos. En nuestro estudio de objetivó un tiempo medio entre la aparición del primer síntoma relacionado con Amiloidosis TTR y el diagnóstico definitivo de 16 años en las formas hereditarias y de 18 años en las formas no mutadas.

Conclusiones: La variabilidad clínica presentada en la amiloidosis por TTR dificultan el diagnóstico precoz de la enfermedad repercutiendo en el pronóstico de la misma. Con todo ello, se deben conocer e identificar aquellos síntomas “de alarma” para realizar un estudio diagnóstico enfocado a dicha enfermedad y con ello

poder plantear un tratamiento específico lo antes posible.

Bibliografía

1. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, Schmidt HH, Simoneau D, Ong ML, Amass L. Red-flag" symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *J Peripher Nerv Syst.* 2016;21(1):5-9.
2. Dispenzieri A, Coelho T, Conceição I, Waddington-Cruz M, Wixner J, Kristen AV, Rapezzi C, Planté-Bordeneuve V, González-Moreno J, Maurer MS, Grogan M, Chapman D, Amass L; THAOS investigators. Clinical and genetic profile of patients enrolled in the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS): 14-year update. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):236.