



## 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 se 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.