Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):679

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-059 - AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA EN UNA ZONA NO ENDÉMICA

A. Gracia Gutiérrez[1], M. Aibar Arregui[1], C. Lahuerta Pueyo[2], S. Menao Guillén[2], B. de Escalante Yangüela[1]

[1]Medicina Interna, [2]Bioquímica Clínica. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

Resumen

*Objetivos:*La amiloidosis por la mutación del gen de la transtiretina (A-TTR) es una enfermedad rara con herencia autosómica dominante y penetrancia variable. La forma más prevalente es la Polineuropatía amiloidótica familiar, siendo la mutación más común Val30Met. Aunque son enfermedades raras, hay zonas endémicas en las que la incidencia es mayor; encontrándose en España, un elevado número de casos en zonas como Mallorca donde hay una prevalencia de 5/100.000 habitantes o de 1/100.000 en Menorca. Nuestro objetivo es describir los casos de dicha enfermedad en una región no endémica.

*Material y métodos:*Estudio observacional retrospectivo, realizando una revisión de historias clínicas desde 2012 a 2105 en el Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza. Se seleccionaron los pacientes con diagnóstico confirmado de amiloidosis por mutaciones del gen de la TTR.

*Resultados:*Tras la revisión de 67 casos diagnosticados de amiloidosis, hemos realizado los árboles genealógicos de dos familias diagnosticadas de amiloidosis por mutación del gen de la TTR. Primera familia. Caso índice: mujer de nacionalidad rumana, de 43 años, intervenida quirúrgicamente de túnel del carpo bilateral. Presentó varios episodios de insuficiencia cardiaca descompensada siendo diagnosticada de miocardiopatía restrictiva. Se le realizó biopsia de grasa subcutánea siendo positiva para depósito amiloide. Posteriormente se le realizó un estudio genético que fue positivo para la mutación Glu54Gln. Falleciendo a las pocas semanas de su diagnóstico por un ACV mientras esperaba el trasplante hepato-cardiaco. Hijo varón de 25 años con estudio genético negativo. Hija de 23 años, asintomática. Se le realizó biopsia de grasa subcutánea siendo negativa, y estudio genético positivo. Actualmente, en seguimiento en Consultas Externas de Medicina Interna. Nieto varón de 2 años de edad: Estudio genético negativo. Segunda familia. Caso índice: varón de nacionalidad española, de 63 años, con clínica de polineuropatía sensitivo-motora y alteraciones del ritmo deposicional, con implante de marcapasos por bloqueo cardíaco. Se le realizó biopsia hepática siendo negativa para depósito amiloide y posteriormente estudio genético que fue positivo para la mutación Val30Met. Se realizó trasplante hepático como tratamiento de la amiloidosis. Fallecido dos meses después del trasplante hepático debido a una sepsis. Hija e hijo de caso índice: asintomáticos, se les realizó estudio genético de TTR, siendo para ambos negativos.

*Discusión:*Se han detectado 2 familias diagnosticadas, mediante estudio genético, de amiloidosis por TTR, una de ellas con la mutación Glu54Gln (causante de enfermedad) y la otra, siendo más frecuente, Val30Met. De la primera familia descrita, la hija del caso índice permanece viva y es portadora de la mutación, encontrándose en seguimiento en C. Externas de MI, actualmente asintomática y precisando su seguimiento para valorar la necesidad de introducción de tratamientos ya que la evolución de dicha enfermedad es desfavorable desde el inicio de los síntomas.

*Conclusiones:*La amiloidosis por TTR tiene una baja prevalencia y es endémica de determinadas poblaciones, pero hay que tener en cuenta que puede haber casos aislados en zonas no endémicas y por lo tanto hay que incluirla en el diagnóstico diferencial ya que el tratamiento precoz y el consejo genético pueden cambiar el curso natural de la enfermedad.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.