



## 12. RESULTADOS DE UN PROGRAMA DE CRIBADO GENÉTICO POBLACIONAL DE AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA HEREDITARIA P.GLU109LYS EN UNA ZONA ENDÉMICA

Fernando de Frutos Seminario<sup>1</sup>, Isabel Caraballo Ramos<sup>2</sup>, Victoria Martínez Chaves<sup>2</sup>, Adoración María Corral Azor<sup>2</sup>, M. Solimán Berchid Débdi<sup>2</sup>, Daniel de Castro Campos<sup>1</sup>, Juan Pablo Ochoa Folmer<sup>1</sup>, Esther González López<sup>1</sup>, Fernando Domínguez Rodríguez<sup>1</sup>, Eva Cabrera Romero<sup>1</sup>, José Ángel Urbano Moral<sup>3</sup> y Pablo García Pavía<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cardiología. Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid), España, <sup>2</sup>Centro de Salud Villacarrillo, Villacarrillo (Jaén), España y <sup>3</sup>Cardiología. Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén, España.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La prevalencia de ATTRv varía según la región debido a efectos fundadores. En España, la variante p.Glu109Lys es la tercera causa más frecuente. Un trabajo reciente detectó un efecto fundador originado en Villacarrillo, Jaén. Presentamos los resultados de un programa de cribado genético general para ATTRv en esta población.

**Métodos:** Se realizó un estudio prospectivo con secuenciación completa del gen TTR a los habitantes de Villacarrillo y poblaciones aledañas dependientes del centro de salud (10,233 ciudadanos) con edad entre 40 y 70 años y que presentaban algún signo sugestivo de ATTRv (Insuficiencia cardiaca, hipertrofia ventricular, marcapasos previo, polineuropatía, síndrome del túnel carpiano o estenosis del canal lumbar). Se excluyó a los pacientes con estudio genético previo de TTR. Los participantes fueron contactados por vía telefónica tras la revisión manual de su historial médico de atención primaria. Aquellos que aceptaron participar firmaron un consentimiento informado y recibieron asesoramiento genético.

**Resultados:** De los 4.536 ciudadanos de entre 40 y 70 años recuperados de las bases de datos electrónicas, se identificaron 294 individuos (6,5%) con algún signo sugestivo de ATTRv en su historial médico. Seis individuos presentaban algún criterio de exclusión. La edad media fue de  $59,1 \pm 7,5$  años y 164 (56,9%) eran mujeres. Entre los signos de enfermedad, el síndrome del túnel carpiano fue el más frecuente ( $N = 133$ , 46,2%), 30 pacientes (10,4%) presentaron dos o más signos compatibles con ATTRv. Un total de 256 (88,9%) sujetos aceptaron participar en el programa mientras que 22 individuos (7,6%) rechazaron participar y 10 (3,5%) no pudieron ser contactados ( $N = 6$ , 2,1%) o habían fallecido ( $N = 4$ , 1,4%). Los sujetos que no residían en el municipio de Villacarrillo presentaron mayores posibilidades de rechazar el cribado (*odds ratio* 9,24 IC95%: 3,64-23,5,  $p < 0,001$ ). Ninguno de los participantes presentó variantes patogénicas en TTR (0%).



Diagrama de flujo.

**Conclusiones:** Este es el primer estudio programa de cribado genético poblacional para una enfermedad cardíaca hereditaria realizado en nuestro país. Pese a la no identificación de individuos portadores, los hallazgos demuestran que este enfoque es factible y tiene una alta tasa de aceptación entre la población. Nuestros resultados sugieren que la proximidad juega un papel significativo en la participación en este tipo de programas.