



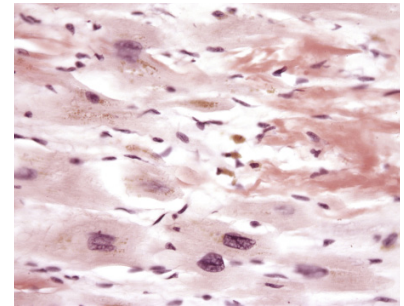
# Amiloidosis Familiar

Relacionada con la Transtiretina [TTR]

[ 1  
Gen ]

Amiloidosis es un término genérico que hace referencia a un grupo de enfermedades caracterizadas por el depósito extracelular de material amiloide en distintos órganos, ya sea en forma aislada o generalizada. Las manifestaciones clínicas dependen del órgano afecto y de la cantidad de amiloide que se deposite. La amiloidosis tiene una prevalencia estimada de 1 en 60.000 personas, siendo del 0,8% en autopsias.

El depósito de amiloide a nivel cardíaco es frecuente, pudiendo ser ésta la primera manifestación de la enfermedad. La forma de presentación es habitualmente la de hipertrofia ventricular izquierda, por lo que estos pacientes pueden ser diagnosticados inicialmente como afectados de miocardiopatía hipertrófica. Existe una miocardiopatía amiloide familiar debida a mutaciones en el gen de la transtiretina (*TTR*), con un patrón de herencia autosómico dominante. En este gen se han descrito más de 100 mutaciones asociadas a diferentes fenotipos, que incluyen las formas neuropáticas, cardíacas, renales y oculares. La prevalencia de esta patología es desconocida.



## Indicación de estudio genético:

- Pacientes con diagnóstico clínico y estudio positivo anatomopatológico de amiloidosis familiar en los que se haya identificado la proteína transtiretina o prealbúmina (TTR) como responsable.
- Pacientes con sospecha de amiloidosis familiar relacionada con la TTR.
- Estudio familiar: búsqueda de mutación previamente identificada en caso índice (familiares de pacientes con amiloidosis familiar por TTR en los que se haya identificado previamente una mutación patogénica).

## Rendimiento de estudio: >99%

Con claro diagnóstico de amiloidosis familiar por TTR, el estudio genético permite identificar la mutación causal en más del 99% de los casos. En la gran mayoría de los casos, se trata de mutaciones de tipo puntual, no habiéndose descrito en este gen la presencia de variantes estructurales de tipo delección/duplicación.

## Panel Health in Code

### Panel de Amiloidosis Familiar Relacionada con TTR

1 gen

- Se recomienda TTR para los pacientes con una clara sospecha de amiloidosis familiar.

TTR

**Genes Prioritarios:** Genes en donde existe suficiente evidencia (clínica y funcional) para considerarlos asociados a la enfermedad; se encuentran incluidos en las guías de práctica clínica. **Genes Secundarios:** Genes relacionados con la enfermedad, pero con un nivel de evidencia menor o que constituyen casos esporádicos. **Genes Candidatos:** Sin evidencia suficiente en humanos, pero potencialmente asociados a la enfermedad.