



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/2248 - INFILTRACIÓN PROTEICA

J.J. Parra Jordán^a, S.F. Pini^b, G.A. Sgaramella^c, J. Villar Ramos^d, M.E. Guerra Hernández^e, J.L. Cepeda Blanco^f, A. Azagra Calero^a, R. López Sánchez^d, R. Taipe Sánchez^d y A. Casal Calvo^e

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Sardinero. Cantabria. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud José Barros. Cantabria. ^cMédico de Familia. Hospitalización a Domicilio Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Cantabria. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Santander. ^eMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^fMédico de Familia. Centro de Salud Camargo Costa. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Hombre de 66 años, que consulta por control de la TA. No alergias, exfumador. HTA. Glaucoma. Urolitiasis (TAC lumbar: oclusión de arteria renal derecha-sospecha de origen embólico. FG conservado). STC Derecho. Tratamiento: eprosartán + hidroclorotiazida, torasemida, esomeprazol. Previamente asintomático, desde hace un año, refiere disnea con moderados esfuerzos. No DPN. No mareos ni síncope ni otra sintomatología. ECG: FA de reciente aparición y se solicita ecocardiografía, tras resultado se amplía estudio.

Exploración y pruebas complementarias: TA: 180/96, FC: 85. Consciente. BEG. Eupneico. SatO₂: 99%. Ruidos cardiacos arrítmicos sin soplos. Bioquímica y Hg: normal. ECG: FA con RV a 80, BSA. Ecocardiograma: dilatación biauricular, HVI grave y FEVI 45% con patrón restrictivo y refringencia septal sugestiva de miocardiopatía infiltrativa. RMN cardiaca: Realce tardío difuso sugestivo de miocardiopatía infiltrativa (amiloidosis). Biopsia endomiocárdica: Amiloidosis positiva para prealbúmina y resistente al tratamiento con permanganato (relacionada con transtiretina-ATTR). Despistaje para amiloide AL negativo (hematología). ENG: síndrome del túnel carpiano izquierdo de intensidad moderada. Estudio genético. Heterocigosis de la variante c.424 > A(p.V142I) en el exón 3 del gen TTR. Este cambio produce una sustitución de un aminoácido isoleucina en la posición 142 de la proteína.

Juicio clínico: Amiloidosis cardiaca por transtiretina mutante (amiloidosis familiar). Mutación V142I. Disfunción ventricular grave.

Diagnóstico diferencial: Amiloidosis AL. Amiloidosis hereditarias. Amiloidosis senil.

Comentario final: La amiloidosis cardiaca es una enfermedad causada por el depósito de un material proteínico insoluble, la sustancia amiloide. Esta sustancia anómala puede tener diversos orígenes y composición, que dan lugar a los diferentes subtipos de amiloidosis, cada uno con diferente pronóstico y tratamiento específico. Tras revisiones posteriores en consultas de Cardiología, el paciente presenta CF II/IV para disnea sin otra clínica. Se repite ETT mostrando un deterioro muy significativo de la función ventricular respecto a los previos, actualmente FEVI

20-25% persistiendo un VI no dilatado con aumento grave de los grosores ventriculares y fisiología restrictiva. A pesar del diagnóstico, del limitado número de trasplantes por amiloidosis se decide en sesión médico-quirúrgica incluirlo a lista de trasplante cardiaco.

Bibliografía

1. Falk R, Dubrey S. Amyloid heart disease. Prog Cardiovasc Dis. 2010;52:347-61.
2. Gómez-Bueno M, Segovia J, García-Pavía P, Barceló JM, Krsnik I, Sánchez-Turrión V, et al. Amiloidosis cardiaca: la importancia del manejo multidisciplinario. Rev Esp Cardiol. 2009;62:698-702.

Palabras clave: *Amiloidosis cardiaca. Transtiretina mutante.*