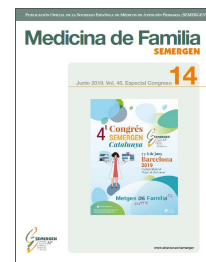




Medicina de Familia. SEMERGEN

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



421/36 - IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN PRIMARIA EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA HIPERTENSIÓN PULMONAR HEREDITARIA

C. Jorge Tufet¹, C. Calvo Godoy², M. Estadella Servalls², J. Garcia Gonzalez²

¹Centro de Atención Primaria Cappont. Lleida. ²Metge de família. Centro de Atención Primaria Cappont. Lleida.

Resumen

Descripció del cas/Descripción del caso: Varón de 41 años con antecedente de ser portador de la mutación del gen BMPR2 y hermano afecto de hipertensión pulmonar hereditaria (HTPH), HTA en tratamiento con ramipril. Realizaba controles en hospital desde el 2009. Último control en octubre 2018 con ecocardiograma normal. Acude a consulta de Atención Primaria por disnea a grandes esfuerzos desde hace tres meses. No dolor torácico ni otra sintomatología acompañante.

Exploració i proves complementàries/Exploración y pruebas complementarias: Exploración en el Centro de Salud: Exploración física: eupneico. Auscultación cardiorespiratoria normal. No ingurgitación ni reflujo hepato-yugular. No edemas. SatO₂ 98%. ECG en consulta: ritmo sinusal, eje 60°, QRS estrecho. Ondas T negativas en cara inferior y de V1 a V6 (ECG diferente a previo) Analítica: urea 31 mg/dL, creatinina 0,94 mmol/l, troponina I 15,80 pg/ml, sodio 138 mmol/L, potasio 3,85 mmol/L. Hemograma: leucocitos 15.990 (77% neutrófilos, 16,4% linfocitos). Hemostasia: normal. Gases venosos: pH 7,37, PCO₂ 47,0 mmHg, PO₂ 63,0 mmHg, HCO₃⁻ 27,2 mmol/L, EB 1,4. Ecocardiograma: HTP grave (PAPs 97 mm Hg). Grave dilatación de cavidades derechas con contractilidad de VD preservada. Insuficiencia tricuspídea funcional ligera-grado II/IV. TAC arterias pulmonares: no signos de tromboembolismo pulmonar (TEP). Cateterismo: estudio compatible con HTPH con moderada disfunción de ventrículo derecho y prueba vasodilatadora negativa.

Judici clínic/Juicio clínico: HTPH.

Diagnòstic diferencial/Diagnóstico diferencial: Dada la clínica, los antecedentes del paciente y los cambios electrocardiográficos se remite a urgencias con diagnóstico diferencial de debut de HTPH vs TEP.

Comentari final/Comentario final: La hipertensión pulmonar primaria (HPP) es una enfermedad caracterizada por un incremento de la presión pulmonar por encima de 25 mmHg en reposo y de 30 mmHg con el ejercicio. La incidencia de la HPP entre uno y dos casos por millón de habitantes en países occidentales. Las formas familiares suponen un 6% de todos los pacientes con HPP. Las mutaciones en el gen II de las proteínas morfogenéticas del hueso BMPR2 encargado de regular el crecimiento y desarrollo del pulmón, están asociadas a una predisposición a padecer HPP. Parece existir una herencia autosómica dominante con una forma de anticipación generacional y penetrancia variable. Aunque esta mutación está implicada en el desarrollo de la HPP, no la identifican como causa única de la enfermedad ya que solo el 20% de los portadores de esta

mutación manifiesta la enfermedad. Los nuevos tratamientos actuales y el diagnóstico precoz en la detección de la enfermedad mejoran el pronóstico de la misma.

Bibliografía/Bibliografía

Crespo Martínez C, et al. Hipertensión pulmonar primaria y su tratamiento. Farm Hosp. 2004;28:48-55,

Egurbide Arberas MV. Protocolos hipertensión pulmonar Sociedad Española de Medicina Interna. Barcelona: Elsevier; 2011.

Naval N. Clasificación actual de la hipertensión pulmonar. Insuf Card. 2011;6:30-8.

Zagolin M. Pulmonary hypertension: importance of early diagnosis and specific treatment. Med Clin Condes. 2015;26(3):344-56.