



773 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES CON AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA CON AFECTACIÓN CARDÍACA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Ana Isabel Cañabate Figuerola, Francesc Albertí Vich, Julen Armendariz Gayraud, Catalina María Nadal Martí y María Teresa Bosch Rovira

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas y epidemiológicas, así como resultados de las pruebas complementarias realizadas y tratamientos administrados, de los pacientes con amiloidosis hereditaria por transtirretina (ATTRv) y afectación cardíaca.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo de una serie de 25 pacientes con ATTRv y afectación cardíaca controlados en consultas de Medicina Interna de un hospital de tercer nivel.

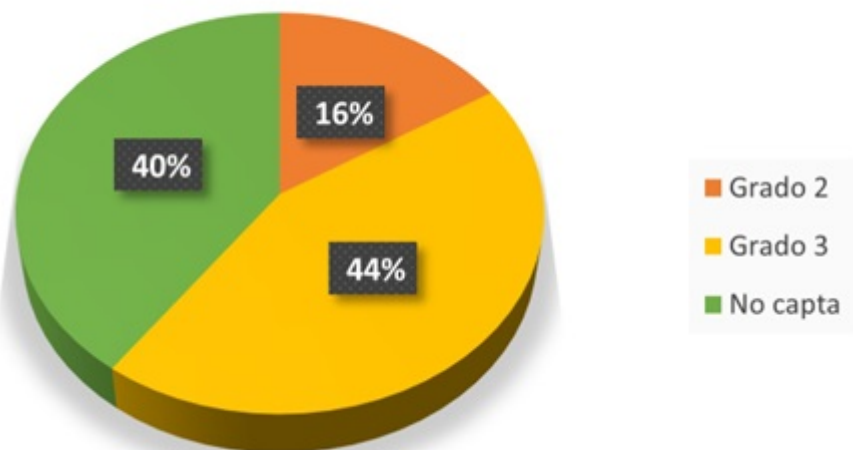
Resultados: Se incluyeron 25 pacientes: 15 varones y 11 mujeres con una media de edad al diagnóstico de 52 años (DE 16,07). El 44% presentaron la forma precoz con inicio de la sintomatología antes de los 50 años y un 56% la forma tardía. La mutación identificada en todos los casos fue la variante Val50Met. Hasta un 52% tenían antecedentes familiares conocidos y dentro del subgrupo Early-onset un 90,9%. Las manifestaciones clínicas se representan en la figura 1. Las alteraciones electrocardiográficas y los hallazgos ecocardiográficos aparecen representados en la tabla. En todos los pacientes se realizó gammagrafía cardíaca con ^{99m}Tc-DPD (fig. 2). En cuanto a la RMN cardíaca en un 44% sugirió ATTR. En cuanto al tratamiento, el 60% recibió tratamiento con tafamidis, 36% trasplante hepático y 20% patisiran. Cuatro de los pacientes en tratamiento con tafamidis y uno de los pacientes trasplantados presentó progresión a nivel neurológico y cardíaco iniciándose patisiran. Uno de los pacientes en tratamiento con tafamidis fue *exitus* por insuficiencia cardíaca refractaria.

Discusión: La ATTRv es una enfermedad sistémica de herencia autosómica dominante y penetrancia variable causada por variantes patogénicas en el gen de la transtirretina. Su presentación clínica más frecuente es la neuropatía autonómica y periférica sensitivo-motora y la miocardiopatía infiltrativa progresivas. Es una enfermedad minoritaria con una incidencia global inferior a 1:100.000 habitantes. Mallorca se considera el quinto foco más grande a nivel mundial. La variante Val50Met es la mutación más frecuente en nuestro medio siendo la causa más común de ATTRv con polineuropatía; sin embargo, la forma de inicio tardío se manifiesta típicamente como miocardiopatía. El diagnóstico precoz es importante ya que actualmente se disponen de nuevos tratamientos que frenan la progresión de la enfermedad mejorando la calidad de vida y la supervivencia.

Alteraciones electrocardiográficas	Bloqueo auriculoventricular (BAV)	52% (n = 13)	
	Bloqueo de rama izquierda del haz de His (BRIHH)	52% (n = 13)	
	Patrón de pseudoinfarto	44% (n = 11)	
	Bajo voltaje QRS (R < 5 mm DI, DII, DIII)	36% (n = 9)	
	Bradicardia o disfunción sinusal	36% (n = 9)	
	Fibrilación auricular (FA)	24% (n = 6)	
	Bloqueo rama derecha del haz de His (BRDHH)	12% (n = 3)	
	Alteraciones ecocardiográficas	Hipertrofia ventricular izquierda (HVI)	88% (n = 22)
		Fracción de eyección (FEVI) preservada	84% (n = 21)
		Disfunción diastólica	68% (n = 17)
		Alteración <i>strain</i> longitudinal global	52% (n = 13)
		Dilatación biauricular	24% (n = 6)
		Insuficiencia mitral	24% (n = 6)
		Aumento presiones de llenado VI	24% (n = 6)
		Hallazgos sugestivos de hipertensión pulmonar (HTP)	16% (n = 4)
Estenosis aórtica		8% (n = 2)	
Disfunción sistólica ventrículo derecho		4% (n = 1)	
Derrame pericárdico	0% (n = 0)		



Escala de Perugini



Conclusiones: La ATTRv presenta frecuentemente afectación cardíaca. Las manifestaciones cardiológicas más frecuentes en nuestra serie fueron: HVI, IC FEVI preservada, disfunción diastólica, patrón de pseudoinfarto, bajos voltajes QRS y trastornos de conducción. Precisaron implante de marcapasos un 32%. El hallazgo ecocardiográfico más frecuente en estos pacientes es la HVI. En nuestra serie hasta un 12% no presentan HVI presentando únicamente BAV de primer grado. La afectación extracardiaca es frecuente, en nuestra serie destacan la afectación neurológica, gastrointestinal y el síndrome de túnel carpiano. Algunos pacientes presentan exclusivamente afectación cardíaca principalmente en las formas de inicio tardío. La ATTRv es una importante causa de morbimortalidad por lo que debemos enfatizar la necesidad de conocer la enfermedad para diagnosticarla, tratarla precozmente, realizar un abordaje multidisciplinar y cribaje genético familiar. En la actualidad, los pacientes con ATTRv se benefician de tratamiento estabilizador y silenciadores genéticos para modificar el curso natural de la enfermedad, y existen otras estrategias en investigación.