

### 36 VARIANTE GENÉTICA POCO HABITUAL EN AMILOIDOSIS CARDÍACA. TTR HEREDITARIA, A PROPÓSITO DE PRIMER CASO NACIONAL

Daniela Barranco<sup>1</sup>, Lucía Florio<sup>2</sup>, Sergio Burguez<sup>3</sup>, Pablo Álvarez<sup>4</sup>

1. Unidad Insuficiencia Cardíaca y Trasplante. Sanatorio Americano. 2. Sanatorio Americano.  
3. Centro Cardiológico Americano. Sanatorio Americano. 4. Asociación Médica de San José.

**Introducción:** la amiloidosis cardíaca por transtiretina (TTR) está en creciente diagnóstico, la mayoría se presenta en personas cercanas a los 80 años en su forma senil o *wild type*. La forma hereditaria tiene una presentación anticipada entre la quinta y séptima década de la vida, con polineuropatía progresiva, disfunción autonómica, trastornos gastrointestinales, insuficiencia renal e insuficiencia cardíaca, miocardiopatía y arritmias fatales. No existe en jóvenes. Recientemente el tafamidis logra estabilizar el depósito de amiloide y detener la rápida progresión de la enfermedad.

**Caso clínico:** hombre de 70 años, raza blanca, hipertenso y diabético. Operado de túnel carpiano, rotura del tendón del bíceps derecho y canal lumbar estrecho. Disnea progresiva desde hace 5 años que se hace clase funcional III. Sin ingresos hospitalarios. Episodios de diarreas frecuentes y parestesias de miembros inferiores. Ecocardiograma observa HVI severa, dilatación biauricular severa, *strain* longitudinal 2D disminuido en segmentos basales y conservado en ápex, FEVI 50% compatible con miocardiopatía restrictiva. Creatinina 1,3 mg/dl, NT Pro BNP 2.709 ng/ml.

**Pruebas complementarias:** cardiorensonancia (figura 1 y 2) muestra VI con severo engrosamiento parietal y cavidad no dilatada FEVI disminuida moderada AIz dilatada. Cámaras derechas dilatadas con disfunción del VD. Realce tardío con gadolinio intramiocárdico con distribución no isquémica en zonas de mayor engrosamiento. Dificultad de inhibir miocardio normal. Marcado aumento de tiempo en T1 *mapping* y de volumen extracelular compatible con miocardiopatía infiltrativa amiloidótica. Centellograma miocárdico con SPECT/CT 99m tecnecio-pirofosfato (figura 3) muestra intensa captación de radiofármaco en miocardio con índice de captación de 2,04, altamente específico para amiloidosis cardíaca TTR. Hipercaptación de columna lumbar L2-L3, articulación de hombros, clavículas, rodillas y carpo a predominio derecho.

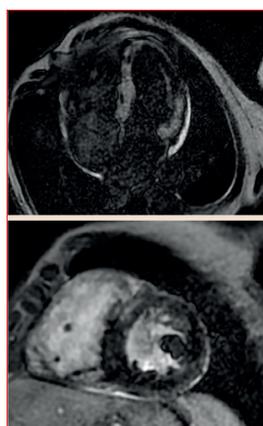


Figura 1

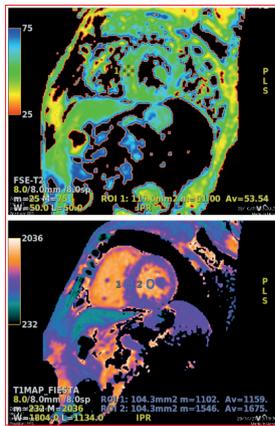


Figura 2



Figura 3

Cadenas ligeras en sangre y orina normales. Test genético para amiloidosis TTR detecta variante VAL142lle en heterocigosis para el gen TTR, variante patogénica compatible con amiloidosis familiar por transtiretina asociada al gen TTR.

**Diagnóstico:** se hace diagnóstico de amiloidosis cardíaca TTR genética familiar por variante VAL 142lle. Se comienza tratamiento con tafamidis 20 mg/día que sube a 80 mg/día luego. Al mes mejoría de clase funcional que se hace II y descenso de NT Pro BNP a 1.704 ng/ml.

**Discusión:** la mutación más frecuente encontrada en la amiloidosis TTR es la VAL30met, en un 60% de los casos, con manifestación fenotípica cardíaca en 25% y el resto es exclusiva neurológica. La variante Val122lle se encuentra en un 4,5%, asociada a población afrodescendiente, con algunos reportes de familias de distinto origen como en nuestro paciente. Tiene un 90% de afectación cardíaca, la penetrancia de esta variable es de un 50% y se asocia a la línea materna. La respuesta al tafamidis tiene igual efectividad que con otras variantes y con la senil. Este caso muestra el valor de mantener la sospecha clínica de amiloidosis y de realizar estudio genético para tipificación final con implicancias en el seguimiento familiar.