

# DISNEA: LA CLAVE ESTÁ EN LAS MANOS

Alba Martín Centellas

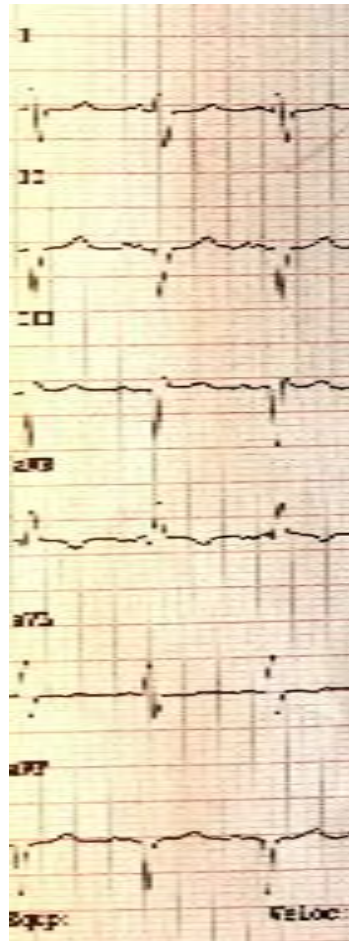
R2 Cardiología CAULE

8 de Junio de 2019

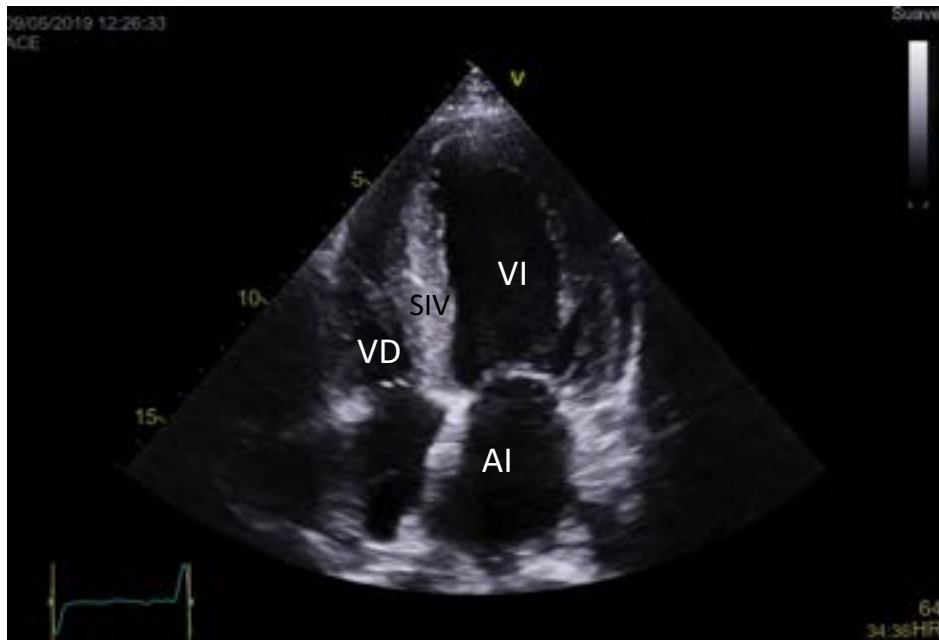


# DESCRIPCIÓN DEL CASO

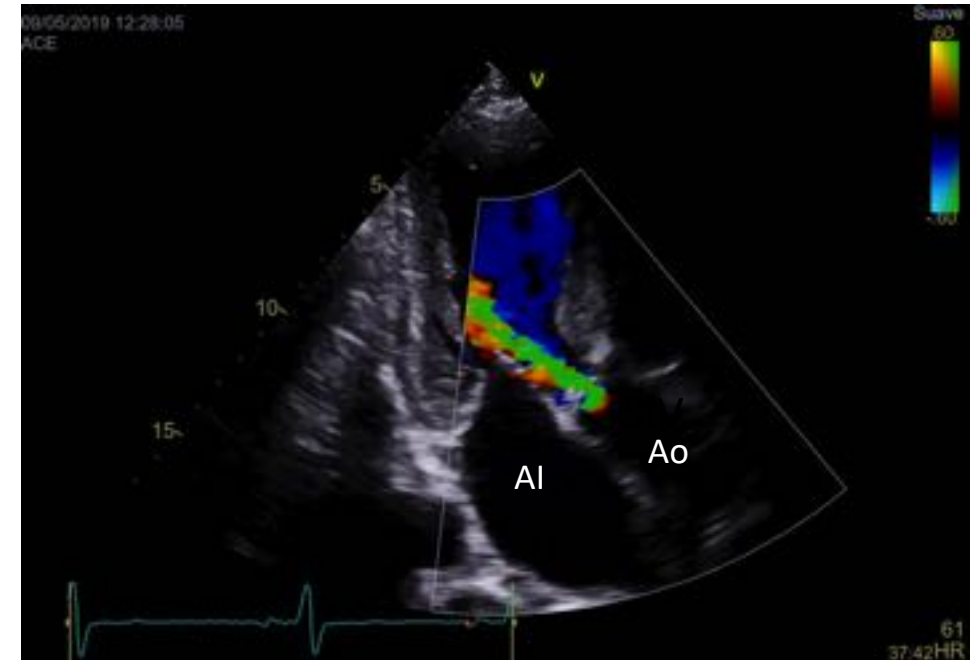
- **MI:** Varón de 72 años que acude por disnea.
- **AP:** exfumador, HTA (5 años de evolución), DL, HU. Insuficiencia aórtica reumática, Hemocromatosis (doble heterocigoto C282Y-H63D). IQ: quiste hidatídico a los 22 años. Glaucoma
- **Tratamiento:** Adiro 100, ezetrol 10, Lovibon plus 5/25, Xalant colirio.
- **EA:** disnea progresiva (3 semanas) de moderados esfuerzos que en las últimas 48 horas se ha hecho de mínimos esfuerzos. Tos nocturna. Ortopnea. DPN. Otra clínica: sensación ocasional de parestias (años) en ambos miembros superiores, sobre todo en MSD.
- **EF:** TA 152/82. FC 86 lpm. Afebril. SatO2 98%. PVY aumentada.  
AC: RsCsRs. SD III/VI en Fao, irradiado a FM.  
AP: hipoventilación global, abolición de MV en base derecha. Crepitantes base izquierda.  
Abdomen: Cicatriz de laparotomía. Hepatomegalia no dolorosa 2 cm.  
EEII: edemas con fóvea +++ bilaterales hasta rodilla.



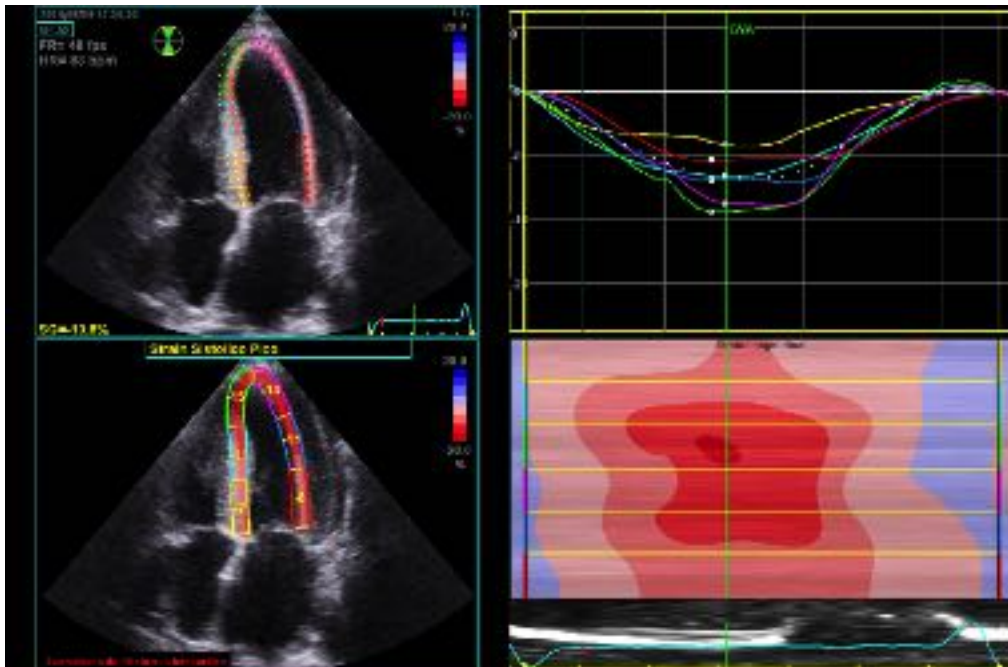
Normal.  
... , FG 43,  
... 00 (FN),  
... regulación



1. **ETT 4C:** Miocardio hiperrefringente. HVI (SIV 15 mm), no dilatado. FEVI 45%. ASC a nivel apical y anterior-media.



2. **ETT paraesternal eje largo:** IAo severa. VAo bicúspide. Dilatación AI (24 cm<sup>2</sup>)



3. **ETT Strain:** deformación longitudinal -8%.

**ID: → INSUFICIENCIA CARDIACA** (primer episodio)

→ FEVI en rango medio

→ IAo severa

**Secundaria a IAo severa:**

✓ Diagnóstico de IAo previo con  
progresión en ETT

✗ Ausencia de aumento DTDVI

**Secundaria a Hipertensión:**

✓ AP de HTA, HVI en ETT

✗ Poco tiempo de evolución y buen  
control, FEVI < 50%

**Secundaria a isquemia:**

✓ Múltiples FRCV. FEVI < 50%. ASC apicales

✗ Nunca ha presentado clínica de angina. VI no  
dilatado

**Secundaria a enfermedad de depósito:**

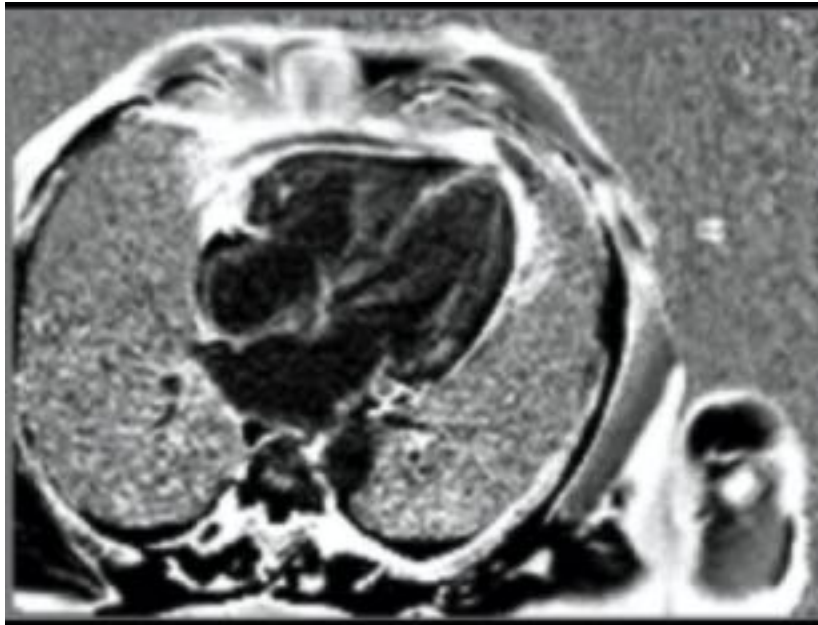
✓ Diagnóstico previo de Hemocromatosis de largo  
tiempo de evolución. Miocardio hiperrefringente  
característico.

✗ Tipo de mutación genética no suele cursar con ICC

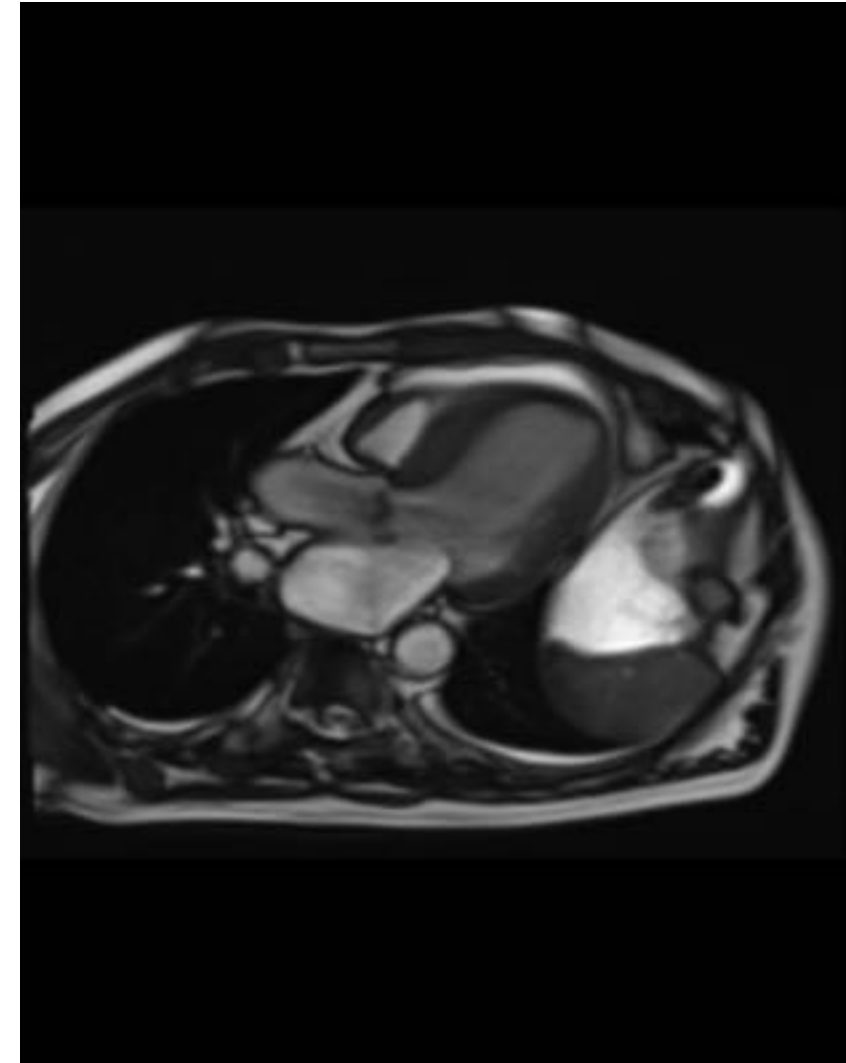
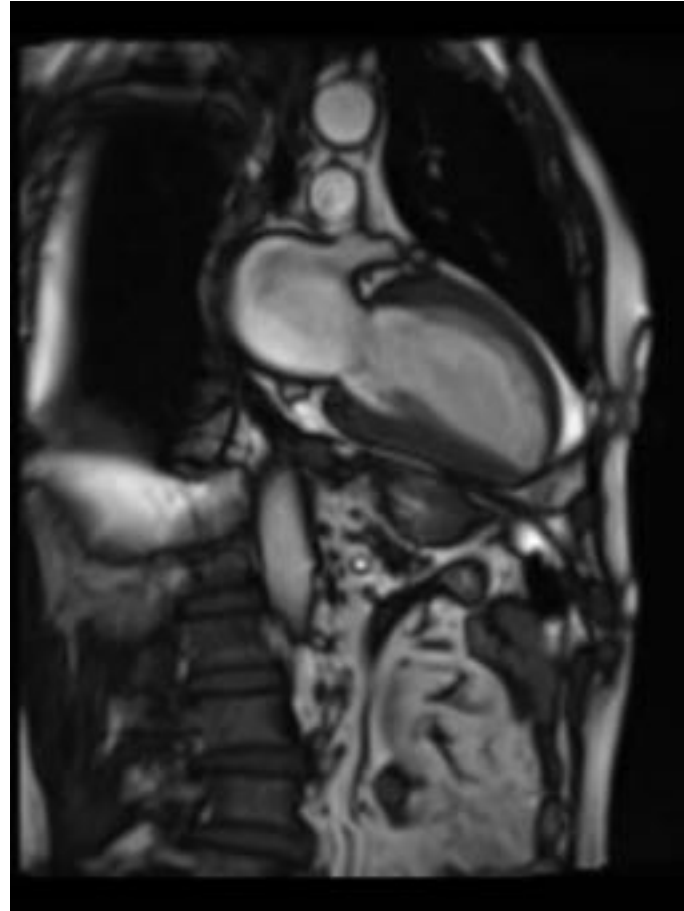
*Habría que buscar otra explicación...*

**A/S ampliada:** Hierro 106, IST 59%, Ferritina 247. PT 6.5, Albúmina 3.64. Proteinograma: cadenas Kappa libre 33.9, lambda libre 17.6. Cociente kappa/lambda normal.

**Proteínas en orina:** normales. **M.tumorales:** normales.



SIV medio 16 mm.  
Realce tardío intramiocárdico  
parcheado y difuso



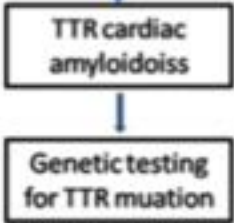
Dilatación AI. Disfunción diastólica  
(FEVI 47%). IAo.



Datos clínicos y

Laboratory test  
ECG (Low voltage)  
Echo (Conver

Bone scan



**Gammagrafía cardiaca (99mTc-DPD):**  
 Se observa patrón de captación compatible con amiloidosis por transtirretina

# EVOLUCIÓN DEL CASO

- El paciente presenta buena evolución al tratamiento depletivo (diuréticos del asa y ARMC) → ajuste por IR agudizada por contrastes
- Eventos arrítmicos: rachas de TVMNS en monitorización  
*(se tratan con betabloqueantes)*
- Se decide no realizar cateterismo, se desestima intervención quirúrgica sobre IAo.
- **Estudio de la clínica neurológica (parestesias): signos de Tinel y Phalen positivos**



se realiza ELECTROMIOGRAMA



**SÍNDROME DEL TÚNEL DEL CARPO  
BILATERAL**

IC Neurología para estudio de polineuropatía

- Citado en CEX de cardiopatías familiares → estudio genético





# AMILOIDOSIS CARDIACA

Depósito de fibras de amiloide insolubles en el espacio extracelular.

AMILOIDOSIS AL	AMILOIDOSIS TTRm	AMILOIDOSIS TTRwt
Relacionada con discrasias sanguíneas	Herencia AD. Mutación en el gen de la transtirretina	Relacionada con la edad
Cadenas ligeras	Transtirretina mutada (Val122Ile/Val30Met)	Transtirretina normal en grandes cantidades
ICC afectación principal 30%	Variable según la mutación causal. <u>Hipertrofia moderada, FEVI normal</u>	Afectación cardiaca constante. Hipertrofia grave, FEVI deprimida
Púrpura, macroglosia	<b>Polineuropatía SM bilat</b> , Disautonomía, Afectación ocular ( <u>glaucoma</u> )	Túnel del carpo. Rotura atraumática del tendón bíceps braquial

- **ECG**: patrón de pseudoinfarto + bajos voltajes (98%E). **ETT**: hiperrefringencia. HVI pared posterior y septo >12mm
- **RM**: patrón de realce tardío de gadolinio → mayor rentabilidad diagnóstica.
- **Gammagrafía 99mTc-DPD**: valor pronóstico y etiológico en fases tempranas.
- **Tratamiento sintomático**: diuréticos del asa y ARMC. Digoxina y Ant.Ca contraindicados.
- **Tratamiento etiológico**: AL → quimioterapia  
TTR → nuevos tratamientos: TAFAMIDIS (Vyndaquel) en ficha técnica únicamente indicado para polineuropatía

# CONCLUSIONES:

1. La insuficiencia cardiaca es una entidad de gran relevancia por su alta prevalencia y su mal pronóstico (1-2% de la población adulta en los países occidentales).
2. La etiología es diversa, pudiendo diferenciarse tres grandes grupos: por un miocardio enfermo, por condiciones anormales de carga y por arritmias.
3. La amiloidosis causa ICC debido a la infiltración no maligna del miocardio.
4. La fisiopatología de la enfermedad es compleja: ya sea por alteraciones genéticas (proteína anormal), concentraciones altas de la proteína normal o un proceso normal de envejecimiento; se forman fibras de amiloide que se depositarán.
5. Existen multitud de tipos de amiloidosis, principalmente tres que afecten al miocardio.
6. Gracias al desarrollo de las pruebas diagnósticas no invasivas, el diagnóstico anatomopatológico se hace cada vez más innecesario.
7. Persiste el *handicap* de un tratamiento dirigido (A-TTR): nuevos tratamientos con resultados esperanzadores.

# BIBLIOGRAFÍA

- *Maleszewski JJ, Cardiac amyloidosis: pathology, nomenclature, and typing, Cardiovasc Pathol (2015)*
- *L. Zhao, Q. Fang. Recent advances in the noninvasive strategies of cardiac amyloidosis. Springer Science (2016)*
- *CN. Dahm, et al. Advances in Treatment of Cardiac Amyloid. Springer Nature (2018).*
- *M.D Mathew S. Maurer, JH Schwartz, et al. Tafamidis Treatment for patients with transthyretin amyloid cardiomyopathy. New England Journal of Medicine (2018)*
- *M. LUCIANI, **Current and future circulating biomarkers for cardiac amyloidosis.** Acta Pharmacologica Sinica (2018)*