

# Caso clínico

11/10/23

Dra. Suárez – M. Residente Medicina Interna  
Dra. Palmier – M. Adjunto Medicina Interna

# Mujer de 76 años...

Acude a Urgencias tras caída



## ANTECEDENTES PERSONALES:

- Sin alergias/intolerancias conocidas.
- Situación basal: Independiente para ABVD. Vive con su marido en domicilio. Tiene dos hijos. NYHA II-III. Sedentaria.
- FRCV: HTA esencial bien controlada con 2 fármacos. Dislipemia. Hiperuricemia. Obesidad grado 2. IMC 37.
- Asma bronquial.
- Insuficiencia cardiaca. ETT 2020: FEVI conservada sin alteraciones segmentarias. Hipertrofia de VI. Sin valvulopatías significativas.

# Mujer de 76 años...

Acude a Urgencias tras caída



## ANTECEDENTES PERSONALES:

- Gonartrosis izquierda. Lumbalgia crónica.
- IQx: Cirugía tendón de hombro dcho. Prótesis rodilla dcha. Hemangioma venoso cutáneo submandibular. Apendicectomía.
- Sin antecedentes familiares de interés.
- Tratamiento: tramadol 50 mg 1/24h, Olmetec plus 20/12,5 mg 1/24h, Livazo 4 mg 1/24h, Foster 100/6 mcg 2/12h, furosemida 40 mg 1/24h, omeprazol 20 mg 1/24h, alopurinol 100 mg 1/24h, Adiro 100 mg 1/24h.

# Mujer de 76 años...



## ENFERMEDAD ACTUAL:

- Caída accidental sobre hemicuerpo derecho sin TCE ni pérdida de nivel de consciencia. No dolor torácico, palpitaciones o mareo previo. No síndrome febril o semiología infecciosa los días previos. No dolor abdominal náuseas ni vómitos. No alteraciones del tránsito.
- Refiere desde hace dos meses empeoramiento de clase funcional con disnea de mínimos-moderados esfuerzos, edemas en MMII hasta rodillas y ortopnea. Oliguria que no había mejorado a pesar de tratamiento con furosemida pautado por su MAP recientemente.
- Niega mal control tensional reciente. Su MAP le había bajado hace 1 mes aprox la dosis de Olmetec por buen control. Buena adherencia terapéutica.
- Asimismo, refiere prurito vaginal de meses de evolución que no ha mejorado con múltiples tratamientos tópicos.

# Mujer de 76 años...

## EXPLORACIÓN FÍSICA

PA 101/69 mmHg, FC 106 lpm, SatO2 91% basal. T 36,2C. Taquipnea a Fr 28 rpm.

BEG. Hiperpigmentación cutánea. Normohidratada. Obesidad central.

ORL: Equimosis palpebral bilateral. Cianosis central.

ACP: Arritmico sin soplos. MV disminuido con crepitantes bibasales. Candiadisis submamaria con hematomas de pequeño tamaño submamaros.

Abdomen: Globuloso, depresible, no doloroso a la palpación. No IP. RHA normales. No palpo masas ni megalias.

MMII: Edemas con fovea hasta rodillas bilateral. Signos de IVC. Hematoma en rodilla derecha doloroso a la palpación. Leve limitación funcional de la flexión de rodilla por dolor.

Genitales: Exudado seroso en labios mayores. No lesiones cutáneas ni eritema.

NRL: Glasgow 15. Orientada en espacio, tiempo y persona. PICNR. MOEs conservados. No focalidad neurológica grosera.

# Mujer de 76 años...

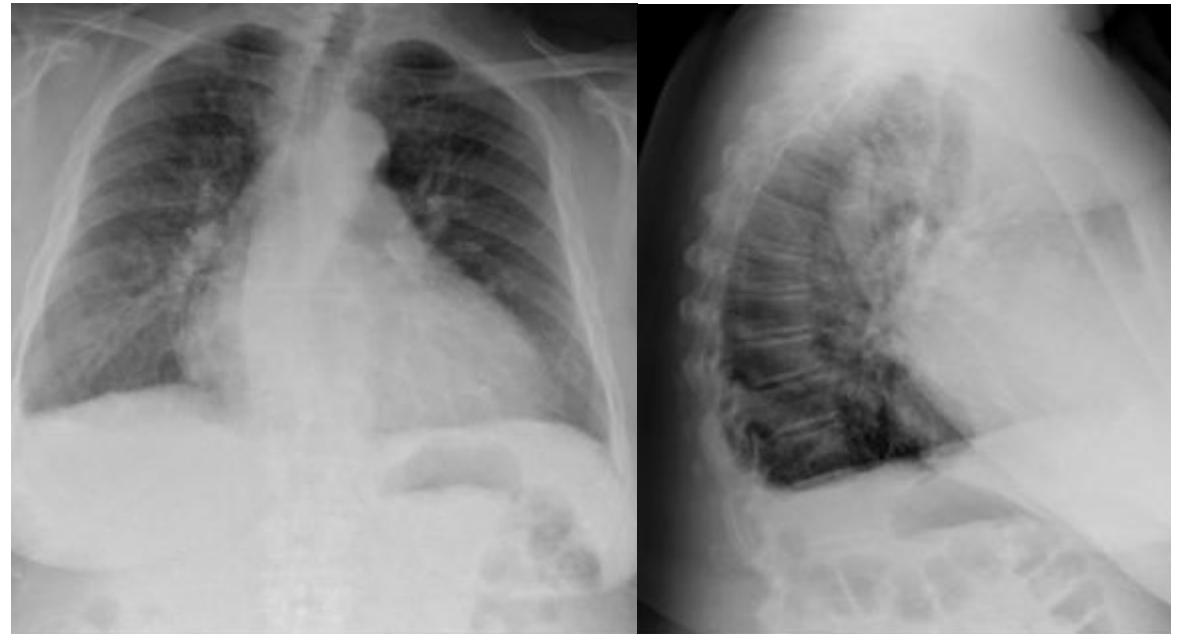
## ANALÍTICA

- Hemograma: Leucocitos 9.300 (N 7.090, Li 1.260), Hb 12, Hto 36.7, VCM 96.8, HCM 31.8, Pla<sub>q</sub> 144.000.
- Coagulación: INR 1.15, TP 81%, Fib 599.
- Bioquímica: Glucosa 154, Urea 79, Cr 1.42, FG 36, Na<sup>+</sup> 140, K 4.69, proBNP 9239, TUS 123, PCR 8.5.

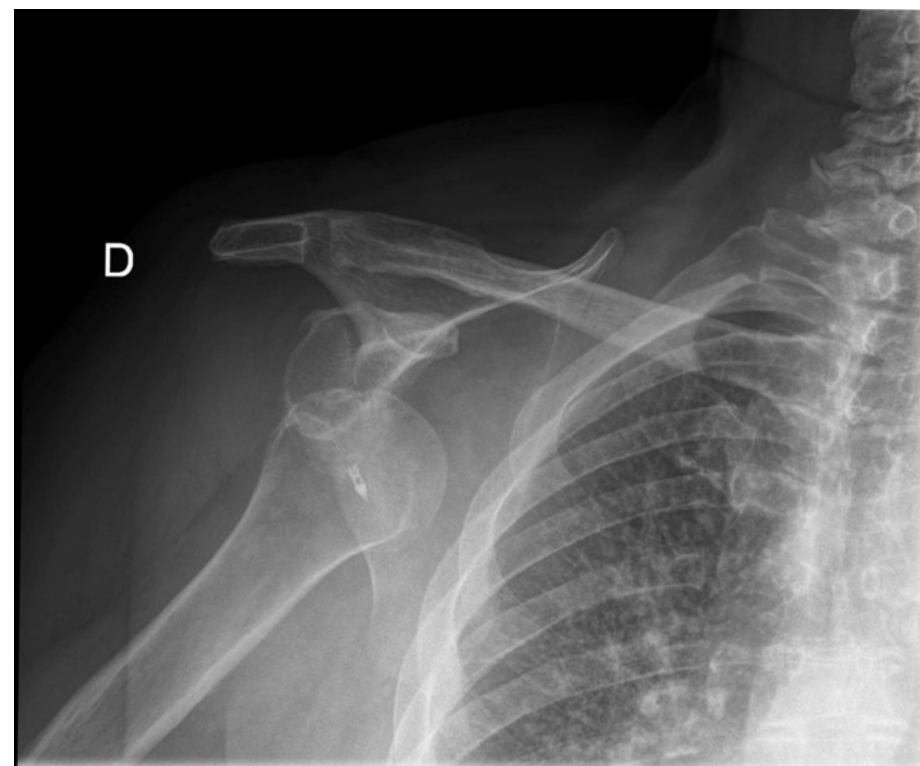
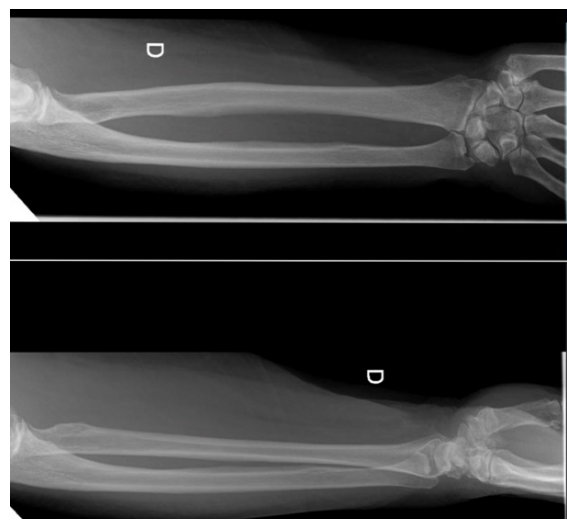
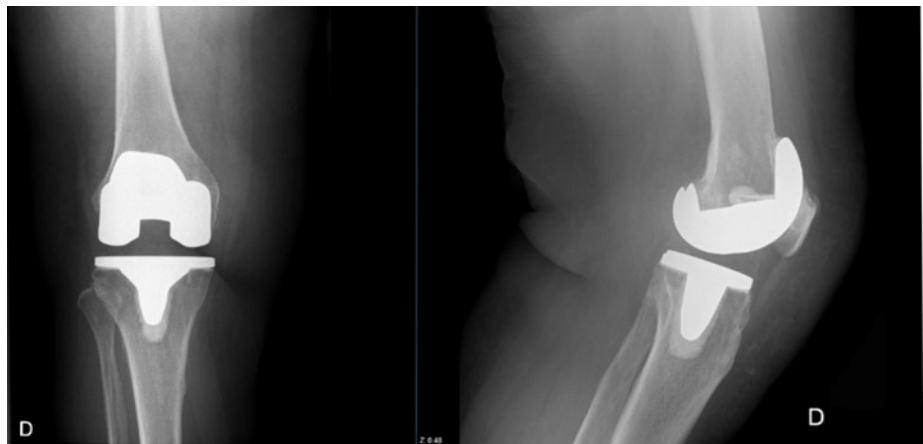
## ECG

FA 100 lpm, QRS -60° y estrecho, voltajes bajos en cara inferior y lateral, no alteraciones agudas de la repolarización.

## RX TÓRAX



# Mujer de 76 años...



# Mujer de 76 años...

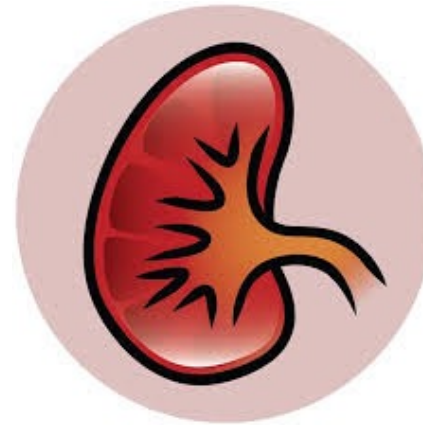
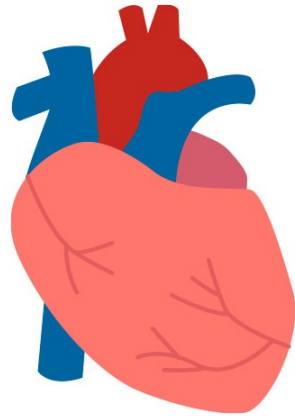
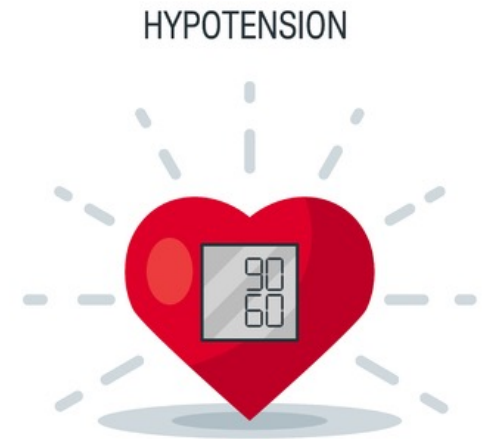
## ECOCARDIOGRAMA TRANSTORÁCICO



**Hipertrofia ventricular izquierda** concéntrica con fracción de eyección ligeramente reducida (dependiente del ciclo cardiaco, en ciclos más largos mejora la fracción de eyección), estimada en **0,45-0,50**. Grosor del **tabique 16mm**. **Ventrículo derecho moderadamente dilatado** y disfuncionante con reducción del acortamiento radial y longitudinal. No se observan anomalías valvulares significativas salvo una regurgitación tricúspide ligera que permite estimar una hipertensión pulmonar moderada/severa con elevadas resistencias vasculares (flujo pulmonar tipo 3) con probabilidad intermedia. La presencia de una regurgitación pulmonar ligera permite confirmar la **hipertensión pulmonar de >15 mmHg**. **Llenado izquierdo restrictivo con presencia de onda L** y dilatación auricular izquierda severa. **Derrame pericárdico ligero** posterior.






# RESUMEN



# Insuficiencia cardiaca

Alteraciones en la función diastólica del VI:

- a) Reducción de la elasticidad -> miocardiopatía restrictiva
- b) Aumento de grosor parietal -> miocardiopatía hipertrófica

	PATRÓN ANATOMO-FUNCIONAL	DISFUNCIÓN MECÁNICA	VOLUMEN DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO	FRACCIÓN DE EYECCIÓN	ESPESOR PARIETAL
DILATADA		SISTÓLICA	↑↑	20 – 40%	No ↓
HIPERTRÓFICA		DIASTÓLICA	↓ o ↓↓	55 – 70%	↑↑
RESTRICTIVA		DIASTÓLICA	No ↓	50 – 60%	No ↑

# Miocardiopatía hipertrófica

## Hereditaria

- MCH sindrómica (Sd. Noonan, Sd. LEOPARD, Ataxia de Friedreich)
- Enfermedad de Fabry
- Amiloidosis por transtirretina (ATTR)
- Mutaciones de proteínas del sarcómero



## No hereditaria

- Amiloidosis por cadenas ligeras (AL)

- Trastorno genético más frecuente (1:500).
- AD. Cadena pesada B-miosina.
- Disfunción diastólica e hipertrofia que condiciona obstrucción del tracto de salida VI -> arritmias.
- Síntomas durante los 20-40 años (ejercicio).

# Miocardiopatía restrictiva en el adulto

Malformaciones genéticas

Enfermedad de Fabry

Enfermedad de Gaucher

Hemocromatosis

## Enfermedad de Gaucher (tipo I)

- Deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa.
- Autosómica recesiva.
- Heterogénea, puede diagnosticarse en la edad adulta.
- El tipo I es la forma más común y menos grave.
- Cuadro clínico de anemia, trombocitopenia, hepatoesplenomegalia y compromiso óseo.
- Afectación cardíaca: poco frecuente.

Miocardiopatía restrictiva y engrosamiento de pared.

## Hemocromatosis

- Herencia autosómica recesiva.
- Sobrecarga férrica (hígado, bazo, articulaciones...).
- Triada típica de cirrosis, **piel bronceada** y diabetes mellitus es extremadamente variable y a menudo está ausente.
- La afectación cardíaca: disnea de esfuerzo debida a disfunción diastólica del VI, BAV y arritmias supraventriculares.
- **El grosor de la pared del VI no está aumentado.**

# Miocardiopatía restrictiva en el adulto

Malformaciones genéticas

Enfermedad de Fabry  
Enfermedad de Gaucher  
Hemocromatosis

## Enfermedad de Fabry

- 2ª enfermedad de depósito lisosomal más frecuente (1: 8.500-117.000).
- Herencia ligada al X (región Xq22.1).
- Error en el metabolismo de glicoesfingolípidos → alteración galactosidasa alpha → acumulación de Gb3.
- Causa insuficiencia cardiaca con FEVI conservada y arritmias en varones de >30 a y mujeres de > 40 a.
- Patrón restrictivo con engrosamiento e HVI.
- Gravedad depende de mutación específica (gran espectro clínico en función de la gravedad del deficit enzimático).

### Fatiga

### Cómea verticillata

### Hipohidrosis

- Piel seca
- Intolerancia al calor, frío, ejercicio

### Complicaciones cardíacas

- Arritmias
- Anomalías circulatorias
- Disfunción valvular
- Hipertrofia ventrículo izquierdo
- Infarto miocárdio
- Insuficiencia cardíaca
- Muerte súbita

### Neuropatías periféricas

- Dolor ardiente crónico
- Crisis de dolor
- Parestesia
- Anomalías sensoriales

Problemas psicológicos  
(ej. depresión)

Ictus, TIAs

Perdida audición, tinnitus

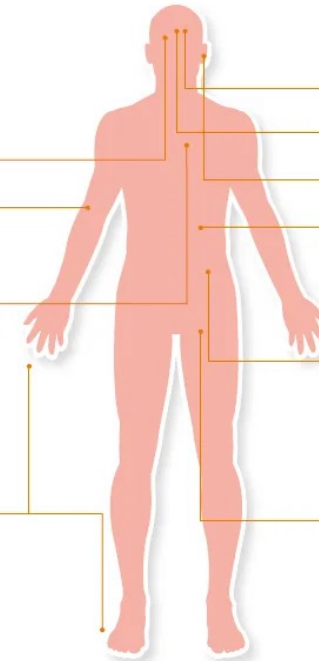
### Complicaciones renales

- Disminución FGR
- Proteinuria
- Estado terminal renal

### GI alteración de la motilidad

- Calambres abdominales
- Diarrea
- Hinchazón
- Náusea

Angioqueratoma



# Miocardiopatía restrictiva en el adulto

Trastornos del tejido conectivo

Amiloidosis

Esclerosis sistémica generalizada

Fibroelastosis endocárdica

Otras

Tumores carcinoides

Fibrosis endomiocárdica (FEM)

Síndrome hipereosinófilo (incluyendo el síndrome de Löffler)

Radiación

Sarcoidosis

Miocardiopatía restrictiva familiar, idiopática, tóxicos...

## Sarcoidosis

- Enfermedad granulomatosa de etiología desconocida. Mujeres 20-29 o >50 a.
- Presentación clínica variada. Más frec. pulmonar. También sd. poliadenopático, eritema nodoso, uveítis...
- Puede ser asintomático.
- BAV es la presentación cardiológica más frecuente.

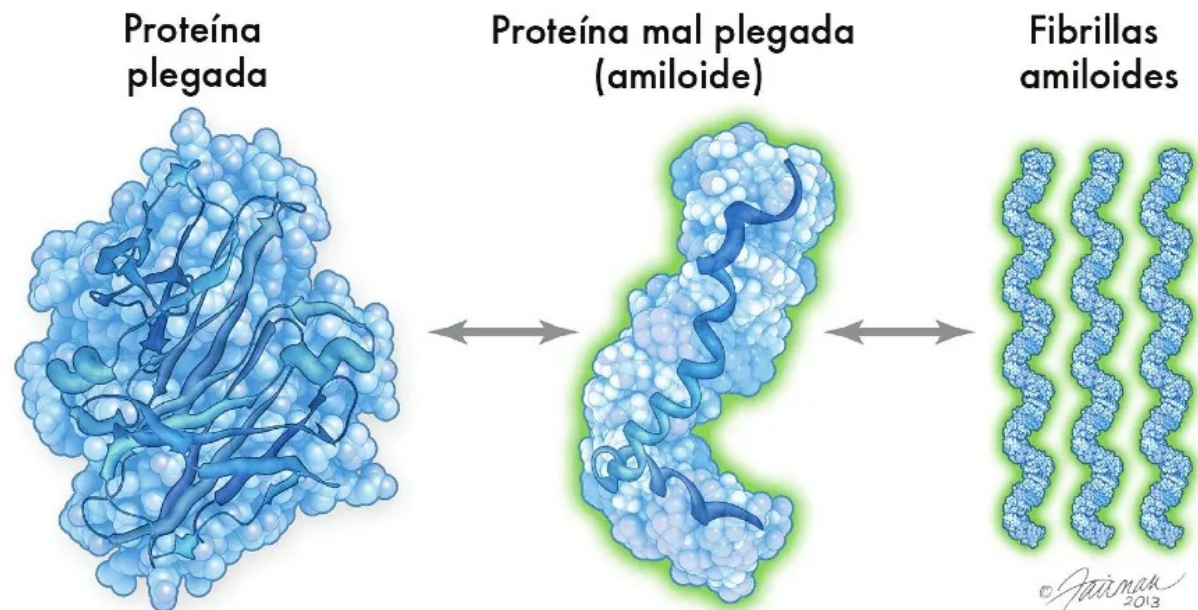
## Esclerosis sistémica

- Mujeres 40 años. Posible componente genético (no hereditaria).
- Clínica: Raynaud, esclerodactilia, artralgias, calcinosis, proteinuria...

# Miocardiopatía restrictiva en el adulto

## Amiloidosis

- Amiloidosis por cadenas ligeras (AL).
- Amiloidosis por transtirretina (ATTR): "wild type" o senil (ATTRwt) o hereditaria (ATTRm).
- Amiloidosis secundaria (AA).



# Miocardiopatía restrictiva en el adulto

## Amiloidosis por transtirretina (ATTR)

- “Wild type” o senil (ATTRwt).
- Hereditaria (ATTRm).

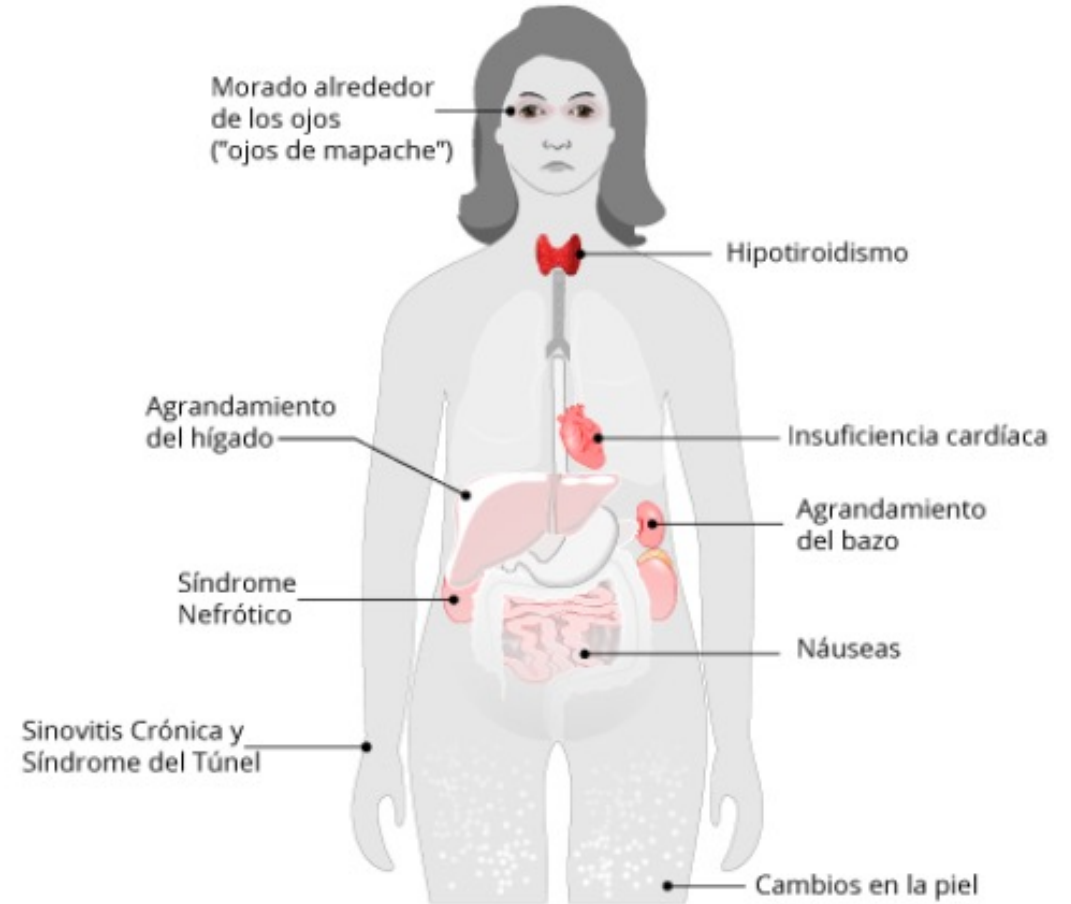
	ATTRwt	ATTRm
<i>Prevalencia</i>	Desconocida. Parece muy frecuente	< 1:100.000
<i>Estudio genético</i>	Ausencia de mutaciones en TTR	Mutación en TTR
<i>Edad de presentación habitual</i>	> 60 años	Variable según mutación causal
<i>Sexo</i>	Predominio masculino. 80% casos	Predominio masculino, con fenotipo más agresivo
<i>Manifestaciones extracardiacas</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome del túnel del carpo (33-49%)</li> <li>• Estenosis del canal lumbar</li> <li>• Rotura atraumática del tendón bíceps braquial (32%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Polineuropatía sensitivo-motora bilateral ascendente</li> <li>• Disautonomía: hipotensión ortostática, diarrea-estreñimiento, disfunción eréctil</li> <li>• Afectación ocular: glaucoma, depósitos intravítreos, pupila festoneada</li> </ul>
<i>Afectación cardiaca</i>	Constante	Variable según mutación causal
<i>Presentación cardiaca</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Insuficiencia cardiaca (53-86%)</li> <li>• Trastornos de la conducción</li> <li>• FA (43-67%)</li> <li>• EAo degenerativa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trastornos de conducción</li> <li>• Insuficiencia cardiaca</li> <li>• FA poco frecuente (10%)</li> </ul>
<i>Técnicas diagnósticas</i>		
<i>ECG</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Patrón de seudoinfarto (63-66%)</li> <li>• Bajo voltaje (22-33%)</li> <li>• HVI Sokolow (6-13%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Patrón de seudoinfarto (18-69%)</li> <li>• Bajo voltaje (2-25%)</li> <li>• HVI Sokolow (3-8%)</li> </ul>
<i>ECO</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipertrofia moderada-grave</li> <li>• FEVI leve-moderadamente deprimida (30%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipertrofia moderada</li> <li>• FEVI habitualmente conservada</li> </ul>



# Miocardiopatía restrictiva en el adulto

## Amiloidosis por cadenas ligeras (AL)

- Es la amiloidosis generalizada más frecuente.
- Prevalencia 1-9/100.000.
- Edad media al diagnóstico 65 años (muy raro <50 a).
- Afectación de múltiples órganos.
- Signos: ojos de mapache, macroglosia, síndrome del túnel carpiano, síndrome nefrótico, neuropatía y síndrome hemorrágico por déficit factores IX y X.
- Más frec. afectación de hueso, articulaciones, pulmón y afectación ganglionar.
- Los signos sistémicos ocupan el primer plano (síndrome general).
- NT-proBNP y TUS son pronósticos.
- La prevalencia de AL asociada a MM varía desde el 13 al 26 %.



Insuficiencia cardiaca con FEVI  
moderadamente reducida secundaria a  
amiloidosis por cadenas ligeras (AL)

# Diagnóstico

- Sospecha clínica + ECG (datos de HVI, arritmias, voltajes bajos...) + ETT (HVI, engrosamiento valvular y de septo, velocidades bajas en doppler tisular).
- Gammagrafía cardiaca (99mTc-DPD) -> si negativa y alta sospecha realizar RM cardiaca.
- Orina 24 horas con cadenas ligeras en orina y proteína de Bence Jones.
- Cadenas ligeras en sangre, proteinograma e inmunofijación. VSG.
- Confirmación histológica: PAAF grasa subcutánea o biopsia endomiocárdica.



Signos y síntomas; datos ECG, ecocardiograma y resonancia magnética cardíaca sugestivos de amiloidosis cardíaca

**GAMMAGRAFIA ÓSEA**  
<sup>99m</sup>Tc-DPD/PYP/HMDP

**ESTUDIO HEMATOLÓGICO**

Cadenas ligeras en suero  
EEF con Inmunofijación en suero  
EEF con Inmunofijación en orina

Gammagrafía SIN captación

Estudio hematológico NORMAL

Amiloidosis cardíaca poco probable

Valorar BEM si persiste sospecha

Gammagrafía CON captación  
Estudio hematológico NORMAL

Captación Grado 1

Necesidad de confirmación histológica: BEM o extracardíaca

Captación Grado 2-3

Amiloidosis cardíaca ATTR

Estudio genético TTR:  
ATTRv vs ATTRwt

Gammagrafía SIN captación

Estudio hematológico ANORMAL

Posible amiloidosis cardíaca AL

Necesidad de confirmación histológica: BEM o extracardíaca

Gammagrafía CON captación (Grados 1-3)

Estudio hematológico ANORMAL

Amiloidosis cardíaca AL o ATTR

Necesidad de identificación histológica del subtipo mediante BEM

Evaluación de la extensión de la amiloidosis.

	Exámenes complementarios sistemáticos	Exámenes complementarios realizados en función de la clínica
Riñón	Proteinuria, creatininemia, ecografía	
Corazón	Radiografía torácica, electrocardiograma, ecografía cardíaca <i>BNP on NT-pro-BNP</i> , troponinas	Holter RM Gammagrafía con trazador óseo
Tubo digestivo	Electroforesis de proteínas séricas	Manometría, malabsorción
Hígado	Enzimas hepáticas, ecografía	
Bazo	Ecografía, hemograma	
Pulmón	Radiografía de tórax	Gases en sangre, tomografía computarizada, PFR
Hemostasia	TP, TCA	Factores IX, X
Suprarrenal	Cortisol	
Nervio		Examen eléctrico
Ojo		Fondo de ojo, lámpara de hendidura

RM: resonancia magnética; TP: tiempo de protrombina; TCA: tiempo de tromboplastina parcial activada; BNP: péptido natriurético cerebral; PFR: pruebas funcionales respiratorias.

# Bibliografía

- Georjin-Lavialle, S et al. Amiloidosis. Tratado de medicina. June 1, 2019. Volume 23, Issue 2. Páginas 1-7.201
- Peña, M. L., Palomino, J., Ochoa, J. P., & Barriales, R. (2015). Diagnóstico y tratamiento de la miocardiopatía hipertrófica: Comparación de las guías europeas y americanas. *Cardiocore*, 50(2), Article 2. <https://doi.org/10.1016/j.carcor.2014.11.004>
- Silveira-Torre, L. H. (2006). Afección cardíaca en la esclerosis sistémica. *Reumatología Clínica*, 2, S31-S36. [https://doi.org/10.1016/S1699-258X\(06\)73105-9](https://doi.org/10.1016/S1699-258X(06)73105-9)
- Up to date. Cardiomyopathies. [https://www.uptodate.com/contents/definition-and-classification-of-the-cardiomyopathies?search=miocardiopatas&source=search\\_result&selectedTitle=1~150&usage\\_type=default&display\\_rank=1#H4](https://www.uptodate.com/contents/definition-and-classification-of-the-cardiomyopathies?search=miocardiopatas&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1#H4)

¡GRACIAS!

