

# Caso clínico

## 12 de junio 2024

Dra. Raquel Rodríguez  
Dra. A. Lucía Sevilla (MIR)



## **Motivo de ingreso**

Varón de 72 años que ingresa por aumento de disnea y edemas



Trabajó de marino mercante.

**Alergia a penicilinas y cefalosporinas.**

**IABVD:** Vive en domicilio con su mujer. Vida sedentaria.

**FRCV:** HTA, DM, DL.

**Hábitos tóxicos:** **Exfumador** desde hace 2 meses. (1 paquete/día x 50 años) **Bebedor** habitual (2 cervezas/día).



## **Ingreso en Cardiología en agosto/2023:**

**Fibrilación Auricular Paroxística.**

**BAV Completo** Paroxístico que requirió implante de **Marcapasos** bicameral.

**Ateromatosis de las 3 arterias coronarias**, se realiza cateterismo que evidencia estenosis del 30-40% en descendente anterior y circunfleja.

**ETT : VI no dilatado, de grosores aumentados**, sin claras alteraciones de la contractilidad y con FE normal, sin valvulopatias significativas.

## **Ingreso en M Interna diciembre/2023:**

**IC descompensada por infección respiratoria por neumococo**, con **derrame pleural derecho secundario** (se realizó toracocentesis diagnóstica compatible con **trasudado**)



- **Carcinoma transicional de vejiga (pT3aN0):** Cistoprostatectomía radical + linfadenectomía en abril/2016. Estenosis unión uretroneovesical tratada con uretrotomía. En seguimiento por urología (última consulta en enero 24 sin signos de recidiva).

- **MAFLD (Hígado Graso Asociado a Disfunción Metabólica) + OH.** Biopsia hepática con datos de **fibrosis**, sin datos de alteración en pruebas de imagen. En seguimiento por digestivo.

- Adenoma tubular de colon con displasia de bajo grado.

- Colelitiasis

- Claudicación intermitente con obstrucción I-F izquierda (en seguimiento por Cirugía Vascular).

-Laparotomía exploratoria en 09/2023 por sospecha de isquemia intestinal (se descartó).

Lansoprazol 15 mg (1-0-0)

Furosemida 40 mg (1-1-0)

Espironolactona 25 mg (0-1-0)

Alprazolam 0.5 mg (0-0-1)

Apixaban 5 mg (1-0-1)

Atorvastatina/Ezetimibe 40/10 mg (0-0-1)

Desvenlafaxina 50 mg (1-0-0)

Empagliflozina 10 mg (0-1-0)



## **Enfermedad actual**

Aumento progresivo de su disnea habitual hasta hacerse de mínimos esfuerzos, ortopnea y disnea paroxística nocturna.

No refiere dolor torácico, tos, opresión precordial o palpitaciones. No refiere oligoanuria. Tampoco pico febril, febrícula, tiritona o sensación distérmica previa.

# Exploración física

- Afebril. TA 138/76 mmHg, FC 111 lpm, Sat basal 91%.
- BEG. Consciente y orientado. Eupneico en reposo. Normohidratado, bien perfundido, normocoloreado. Ingurgitación yugular +/-+++
- AC: rítmico, tonos apagados, sin soplos
- AP: abolición del murmullo vesicular en base derecha, crepitantes en base izquierda.
- Abdomen blando, no doloroso, no se palpan masas no visceromegalias.
- MMII: Edema maleolar en miembro inferior derecho y hasta la rodilla en miembro inferior izquierdo.



# Pruebas complementarias

## **ANALITICA al ingreso:**

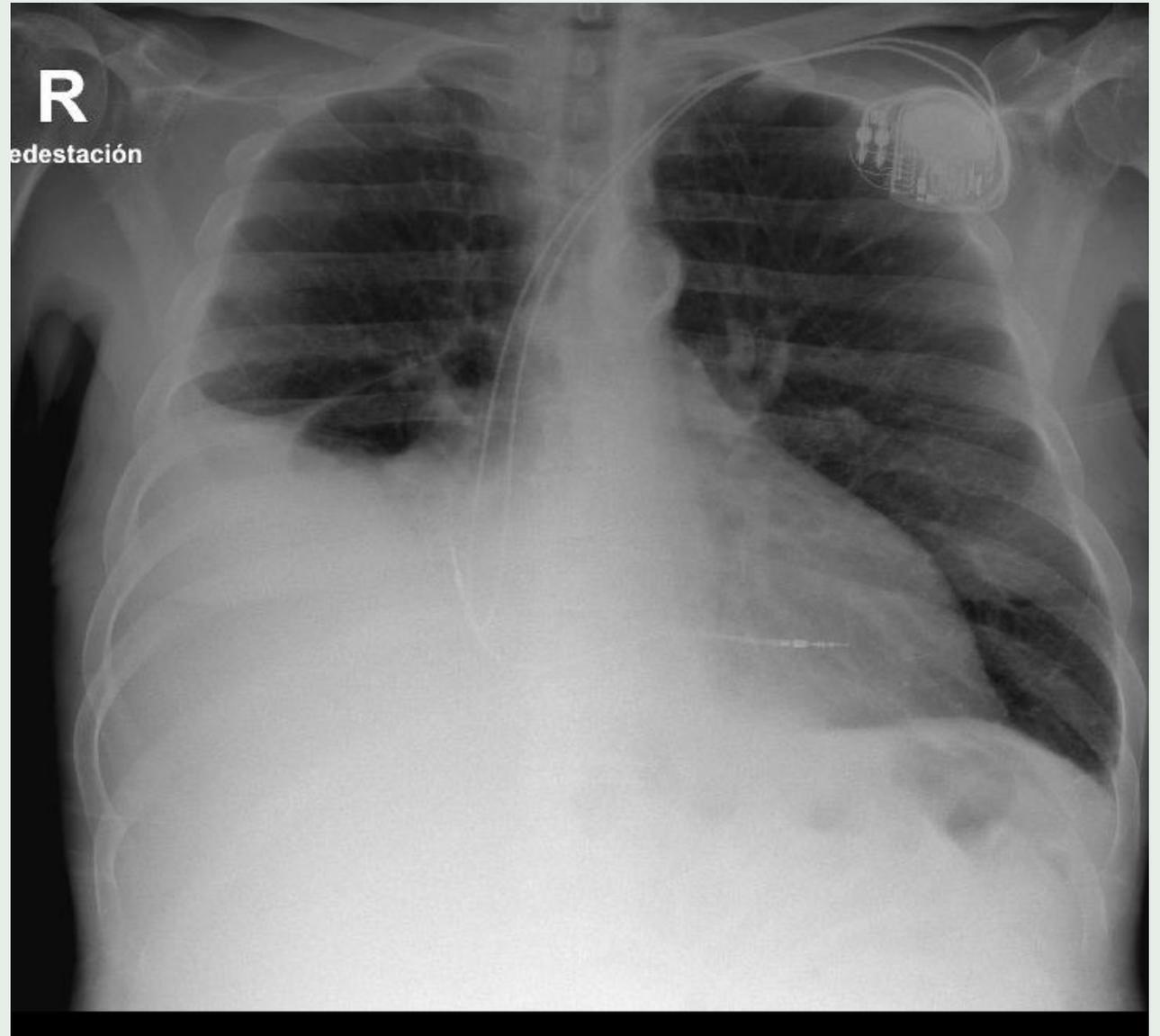
HEMOGRAMA: hb 12.2, VCM 95.1, leucocitos 3900 (FN) , plaquetas 166.000. Coag: TP 40%, INR 1.96

BIOQUIMICA : glucosa 81, urea 69, creat 0.99, FG 76 ml/min, ac úrico 5.5, ALP 172, GGT 318, Bb 2.06, GOT, GPT normales, Na 135, K 3.7. Ferritina 97. PCR 2.5. ProBNP 7080

GAB: PH 7.424, PCO2 34.6, PO2 63.3, HCO3- 23.4, SATO2 91.1%.



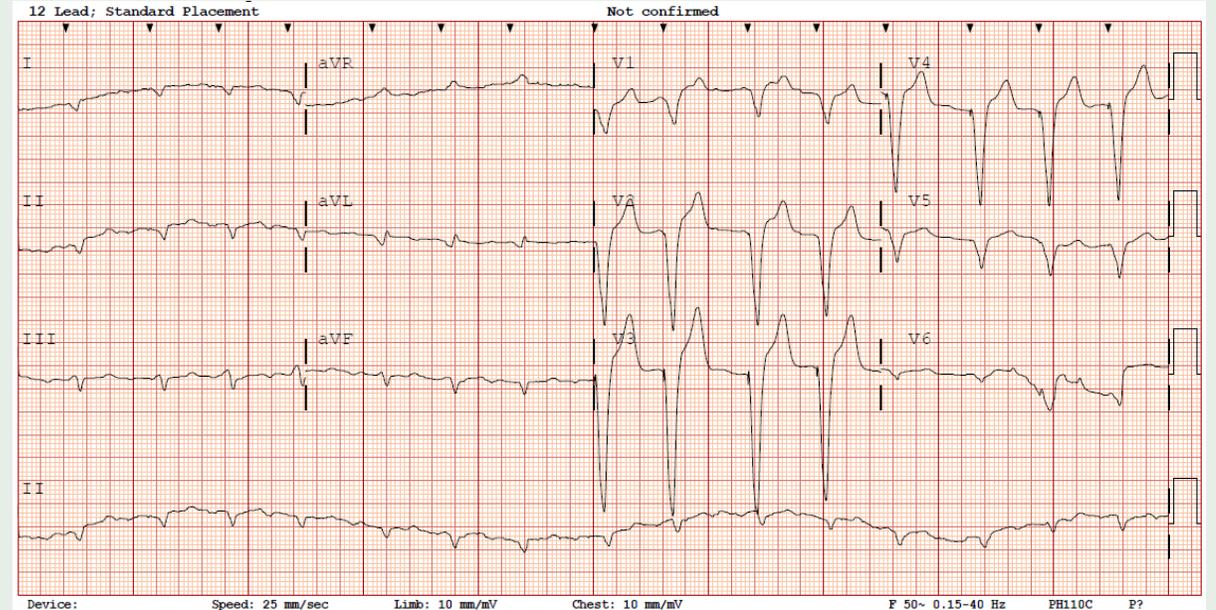
# Pruebas complementarias



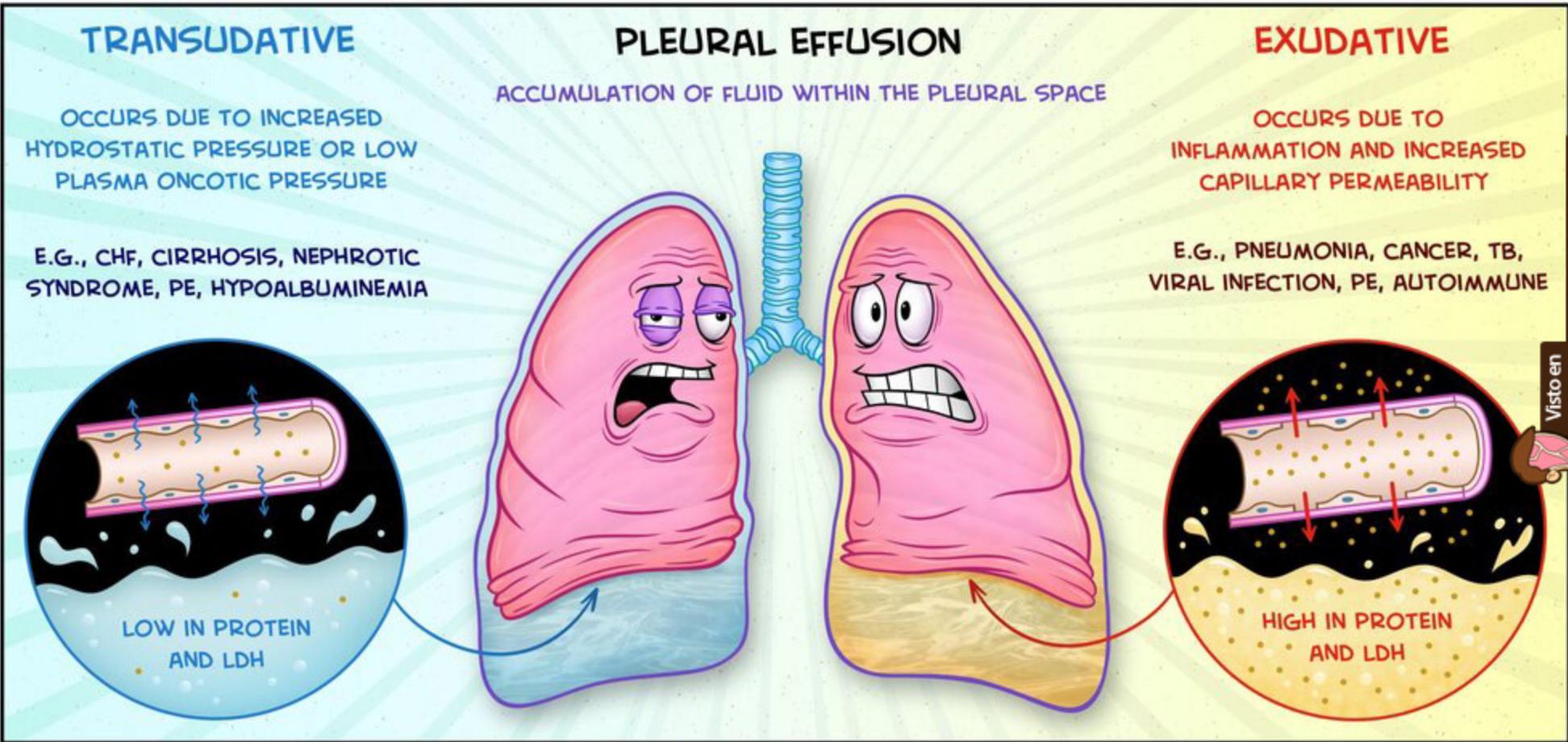
# Pruebas complementarias



# Pruebas complementarias



No responde a dosis inicial de diuréticos iv



Visto en  
 CHULETASMEDICAS.COM

# COMPLETO HISTORIA CLÍNICA

Infecciones recientes.

Transgresión dietética.

Medicación correcta.

Variaciones en peso...

## DOSIS INICIAL DE DIURÉTICO

¿ESTÁ BIEN PUESTA?

## TRATAMIENTO DESCONGESTIVO: DIURÉTICOS

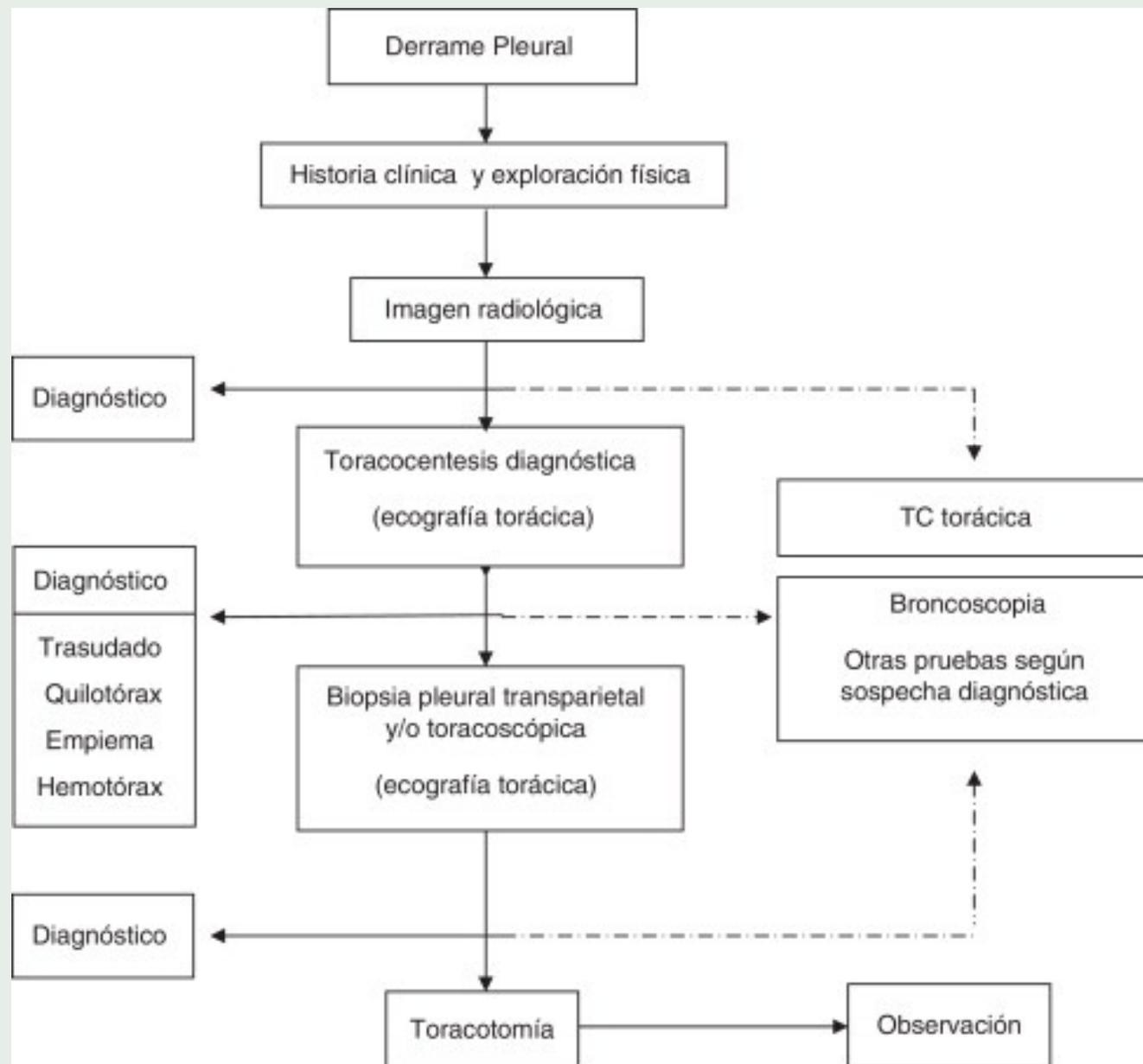
- AL INGRESO:**  
**Furosemida iv**  
**(En la primera hora de asistencia)**
- No diurético previo:  
20-40 mg bolo iv
  - Sí diurético previo:  
Bolo iv  $\geq$  dosis previa VO en función de congestión (máx 2,5 x dosis previa VO)

- A LAS 2-6 HORAS:**  
**valoración respuesta**
- Según valoración clínica:
- NO mejoría: dosis iv x 2/12h<sup>b</sup>
  - Sí mejoría: mantener dosis/12h<sup>b</sup>
- Según valoración bioquímica orina:
- **2h:** Na<sup>+</sup> 50-70 meq/L o
  - **6h:** volumen >100-150 mL/h
- ∨
- Mantener dosis/12h
- Por debajo de estos valores:  
2 x dosis iv/12h

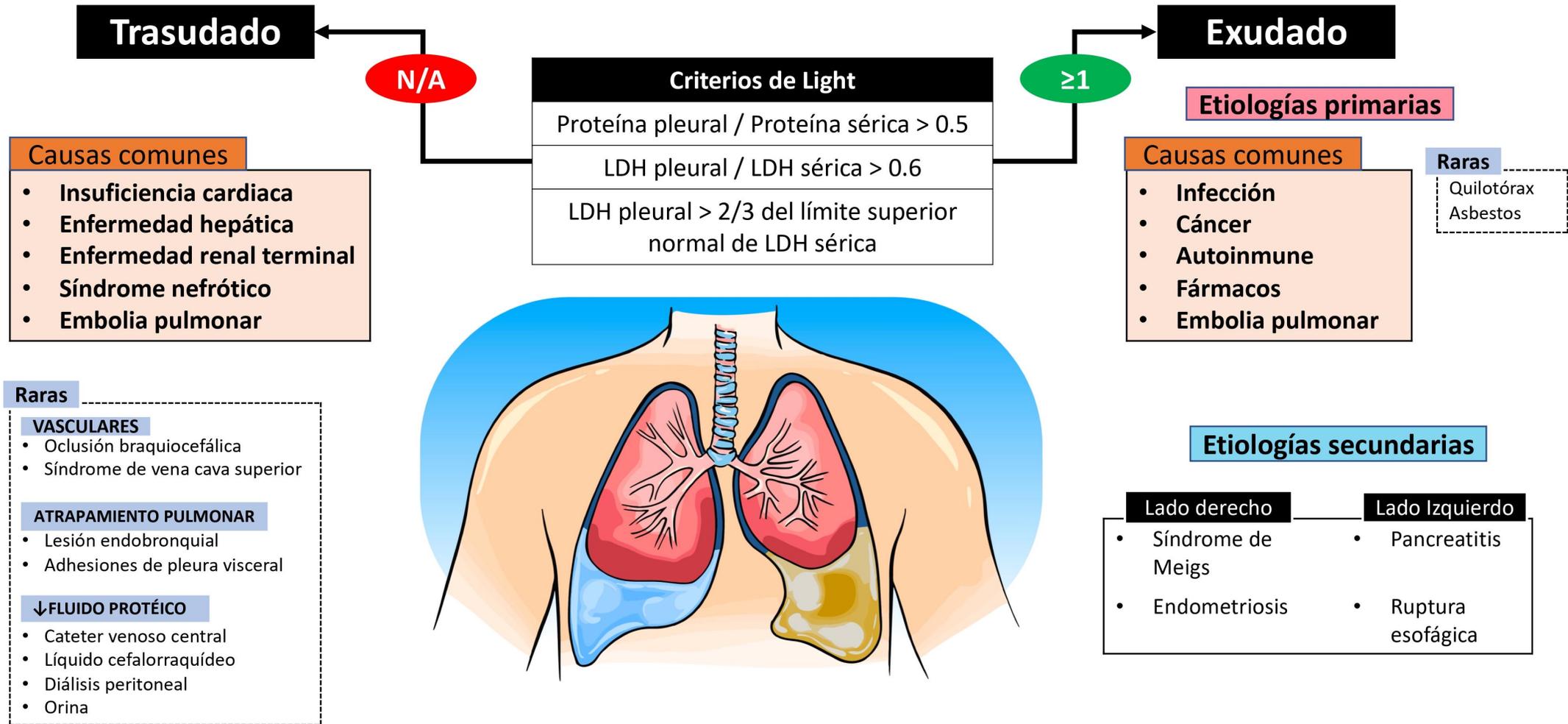
- A LAS 24 HORAS (valorar congestión y diuresis)**
- Persiste congestión y diuresis <3 L/día.
- Valorar las opciones de forma escalonada:
- 2 x dosis furosemida /24h (máx 400-600 mg)
  - Bloqueo múltiple de nefrona:
    - Tiazidas
    - AA o acetazolamida
  - Protocolo de suero salino hipertónico<sup>c</sup>
  - Si no hay respuesta, valorar ultrafiltración
- Mejoría congestión o diuresis >3L al día:
1. Continuar dosis hasta descongestión
  2. Reducción dosis iv hasta mínima necesaria
  3. VO  $\geq$ 24 horas previo alta

<sup>b</sup>Valorar bolos/8h o perfusión continua

<sup>c</sup>Ver anexos



# Derrame pleural



## Derrame pleural



### **CORRECCIÓN DE FALSOS EXUDADOS POR CRITERIOS DE LIGHT**

#### Causas

- Insuf
- Enfer
- Enfer
- Síndr
- Emb

#### SEGÚN PROTEINAS:

Proteínas plasma – pleura

>3.1 transudado

< 3.1 exudado

Identifica correctamente 55% IC y 61% Hidrotórax Hepático

#### Raras

##### VASCULAR

- Oclusión
- Síndrom

##### ATRAPAM

- Lesión e
- Adhesi

##### ↓FLUIDO

- Cateter v
- Líquido c
- Diálisis p
- Orina

#### SEGÚN ALBÚMINA:

Albúmina plasma- pleura

>1.2 transudado

<1.2 exudado

Identifica correctamente 78% IC y 77% HH

#### Raras

Quilotórax  
Asbestos

#### IS

#### Quierdo

atititis

a  
ca

# Insuficiencia Cardíaca Congestiva (ICC) Descompensada

- Derrame pleural: Generalmente transudado, a menudo bilateral pero puede ser unilateral.
  - Edema periférico: Común en ICC.
  - ProBNP elevado: Indicativo de descompensación cardíaca.
  - Pruebas hepáticas alteradas: Posible congestión hepática secundaria a ICC.
  - Urea elevada: Puede indicar insuficiencia renal secundaria a la ICC.
  - Leucopenia: Posible resultado de congestión hepática crónica
  - Fibrilación auricular: Puede haber acentuado el cuadro de ICC
- 
- **Análisis de líquidos pleurales:** Confirmar la naturaleza transudativa.
  - **Ecocardiograma:** Para evaluar la función cardíaca y fracción de eyección.

# Síndrome Cardio-Hepático

- Derrame pleural: Transudado debido a aumento de la presión venosa central.
- Edema periférico: Resultado de la insuficiencia cardíaca.
- Pruebas hepáticas alteradas: Bilirrubina elevada, ALP y GGT elevados debido a congestión hepática.
- Urea elevada: Puede indicar insuficiencia renal secundaria a la ICC.
- Leucopenia: Posible resultado de congestión hepática crónica
  - **Evaluación hepática:** Ecografía abdominal para descartar otras patologías hepáticas.
  - **Pruebas hepáticas más detalladas**

# Tumor Primario Pulmonar

- **Derrame pleural:** Puede ser exudado, pero también puede presentarse como transudado si hay compromiso linfático.
  - **ProBNP elevado:** Podría coexistir con insuficiencia cardíaca.
  - **Pruebas hepáticas alteradas:** No específicas de metástasis, pero pueden estar presentes.
  - **Atelectasia lóbulo medio:** Puede ser causada por compromiso bronquial por masa tumoral.
- 
- **TAC tórax y abdomen:** Para evaluar la presencia de tumor primario y/o metástasis.
  - **Análisis citológico del líquido pleural:** Para detectar células malignas.

# Metástasis Pulmonar de Neoplasia de Próstata

- **Derrame pleural:** Puede ser exudado, pero también puede presentarse como transudado si hay compromiso linfático.
  - **ProBNP elevado:** Podría coexistir con insuficiencia cardíaca.
  - **Pruebas hepáticas alteradas:** No específicas de metástasis, pero pueden estar presentes.
- 
- **TAC tórax y abdomen:** Para evaluar la presencia de metástasis pulmonares.
  - **Análisis citológico del líquido pleural:** Para detectar células malignas.
  - **PSA y otros marcadores tumorales.**

# Infección Residual o Recurrente

- **Derrame pleural:** Inicialmente transudado, pero puede complicarse con exudado si la infección persiste.
- **Edema periférico:** Menos típico, pero posible.
- **Pruebas hepáticas alteradas:** Elevaciones podrían deberse a la respuesta inflamatoria sistémica.
  - **Hemocultivos:** detectar bacteriemia.
  - **Análisis líquido pleural:** Para evaluar signos de infección (glucosa baja, LDH alta, pH bajo).
  - **Marcadores inflamatorios:** PCR, velocidad de sedimentación globular (VSG).

# Síndrome Nefrótico

- Derrame pleural: Transudado debido a hipoalbuminemia.
- Edema periférico: Secundario a pérdida de proteínas.
- Pruebas hepáticas alteradas: Podrían no ser típicas pero posibles en enfermedades hepato-renales.
- Urea elevada: Puede indicar insuficiencia renal
  - **Análisis de orina: detectar proteinuria masiva.**
  - **Nuevos análisis de función renal: creatinina, BUN...**

Gracias

# SESION CLINICA 12-06-24

**Dra Lucia Sevilla (R 2)**  
**Dra Raquel Rodríguez Díez**



VARON DE 72 AÑOS

- FRCV: HTA, DM, DL.
- Hábitos tóxicos: Exfumador desde hace 2 meses. Fumador de 1 paquete/día durante 50 años. Bebedor habitual (2 cervezas/día).
- Ingreso en Cardiología en agosto/2023: Fibrilación Auricular Paroxística. Bloqueo Aurículo-Ventricular Completo Paroxístico que requirió implante de Marcapasos bicameral. Ateromatosis de las 3 arterias coronarias en TAC coronario, se realiza cateterismo que evidencia estenosis del 30-40% en descendente anterior y circunfleja. ETT : VI no dilatado, de grosores aumentados, sin claras alteraciones de la contractilidad y con FE normal, sin valvulopatias significativas.
- Ingreso en M Interna diciembre/2023 por insuficiencia cardiaca descompensada por infección respiratoria por neumococo, con derrame pleural derecho secundario (se realizó toracocentesis diagnóstica compatible con trasudado)
- Carcinoma transicional de vejiga (pT3aN0) intervenido mediante Cistoprostatectomía radical + linfadenectomía en abril/2016. Estenosis unión uretroneovesical tratada con uretrotomía. En seguimiento por urología (última consulta en enero 24 sin signos de recidiva).
- MAFLD (Hígado Graso Asociado a Disfunción Metabólica) + OH. Biopsia hepática con datos de fibrosis, sin datos de alteración en pruebas de imagen. En seguimiento por digestivo.
- Adenoma tubular de colon con displasia de bajo grado.
- Colelitiasis
- Claudicación intermitente con obstrucción I-F izquierda (en seguimiento por Cirugía Vascolar).
- Laparotomía exploratoria en 09/2023 por sospecha de isquemia intestinal (se descartó).

**Tabla 3.** Definición de insuficiencia cardiaca con fracción de eyección reducida, ligeramente reducida y preservada

Tipo de IC	IC-FEr	IC-FElr	IC-FEp
Criterios	1	Síntomas ± signos <sup>a</sup>	Síntomas ± signos <sup>a</sup>
	2	FEVI ≤ 40%	FEVI 41-49% <sup>a</sup>
	3	–	–
			Síntomas ± signos <sup>a</sup>
			FEVI ≥ 50%
			Evidencia objetiva de anomalías cardíacas estructurales y/o funcionales compatibles con la presencia de disfunción diastólica/elevación de presiones de llenado del VI, incluida la elevación de péptidos natriuréticos <sup>c</sup>

FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo; IC: insuficiencia cardiaca; IC-FEp: insuficiencia cardiaca con fracción de eyección preservada; IC-FElr: insuficiencia cardiaca con fracción de eyección ligeramente reducida; IC-FEr: insuficiencia cardiaca con fracción de eyección reducida; VI: ventrículo izquierdo.

<sup>a</sup>Los signos pueden no estar presentes en las fases tempranas de la IC (especialmente en la IC-FEp) y en pacientes que reciben tratamiento óptimo.

<sup>b</sup>Para el diagnóstico de IC-FElr, la presencia de evidencia de cardiopatía estructural (p. ej., tamaño aumentado de la aurícula izquierda, hipertrofia del VI o reducción de la presión de llenado del VI medida por ecocardiografía) indican que el diagnóstico es más probable.

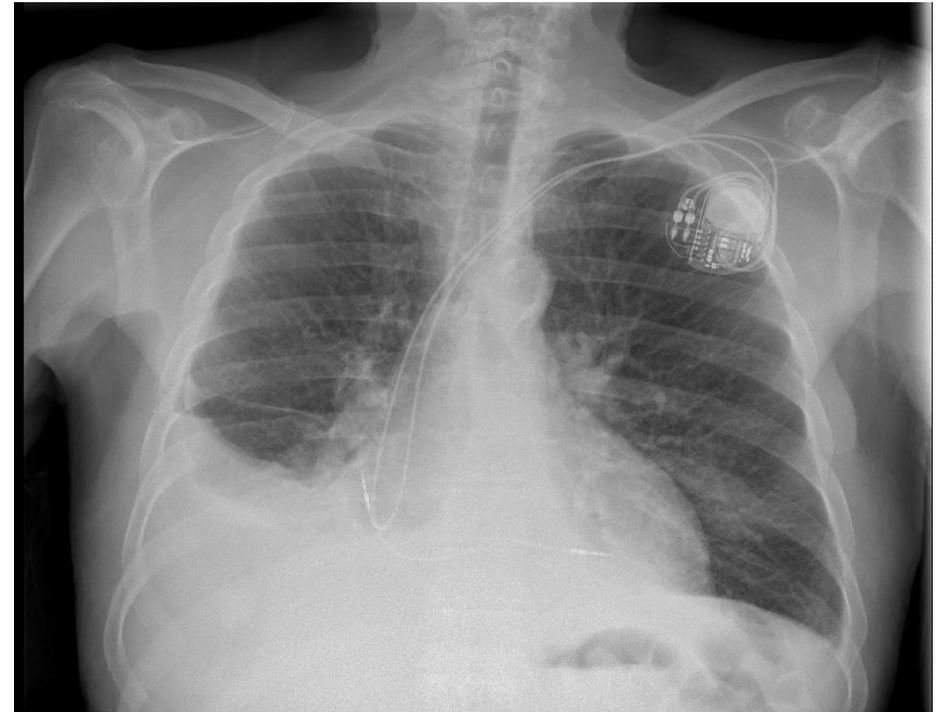
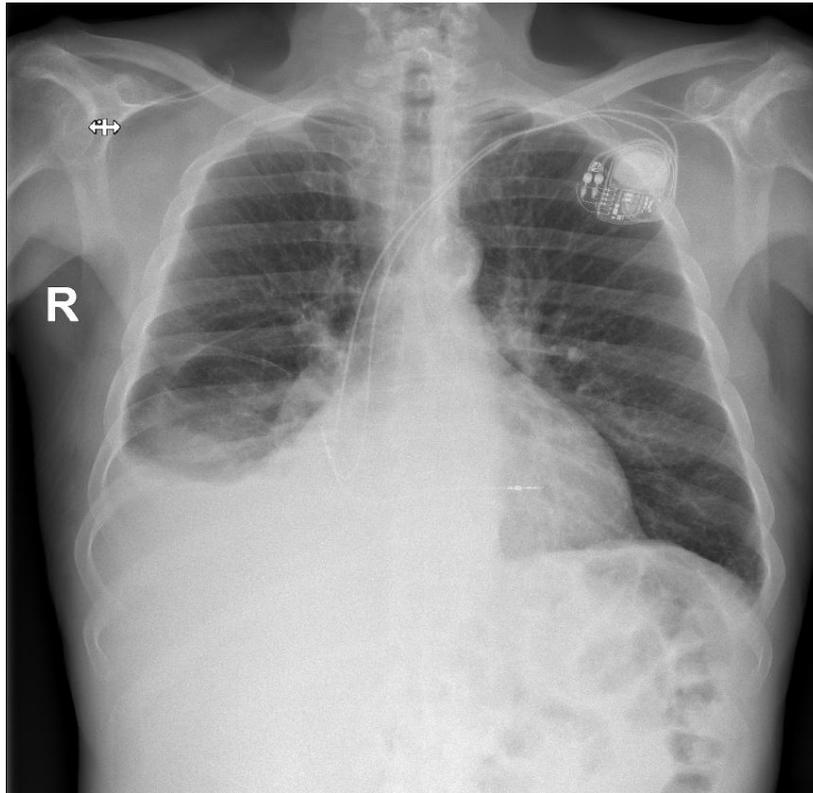
<sup>c</sup>Para el diagnóstico de IC-FEp, cuanto mayor sea el número de alteraciones, mayor es la probabilidad de IC-FEp.

**Actualización 2023 de la Guía ESC 2021** sobre el diagnóstico y el tratamiento de la insuficiencia cardiaca aguda y crónica

30 NOVIEMBRE

9 FEBRERO

L. P: Prot 1,7 mg/dl, LDH 77, glucosa 122,  
ADA 2,8. pH 7,46



## ECOGRAFIA ABDOMINAL:

### CONCLUSIÓN:

- Moderada ascitis con cambios inflamatorios generalizados de la grasa peritoneal, sugestivo de peritonitis.
- Ureterohidronefrosis bilateral con contenido en uréter proximal derecho, sin conseguir identificar el punto de obstrucción izquierdo.
- Moderado-severo derrame pleural derecho y moderado izquierdo.
- Se recomienda valoración mediante TC

## TAC ABDOMINAL:

### CONCLUSIÓN:

- Moderada ureterohidronefrosis bilateral sin identificar causa.
- Ligera/moderada cantidad de líquido ascítico. Aumento de densidad difuso de la grasa antraabdominal con láminas de líquido, de características inespecíficas.
- Moderado derrame pleural derecho y de menor tamaño izquierdo, con engrosamiento liso de septos interlobulillares en bases pulmonares que sugiere fallo cardiaco.
- Adenopatía en cadena iliaca externa derecha.

# ECOCARDIOGRAMA TRANSTORACICO

ECOCARDIOGRAMA agosto 23 : VI no dilatado, de grosores aumentados (DTD 44mm, SIV 13mm), SIN claras alteraciones de la contractilidad y con FE normal. Aurícula Izquierda normal.

## ECOCARDIOGRAMA FEBRERO 24:

VI no dilatado. Diámetro telediastólico de 4,15cm. Hipertrofia ventricular concéntrica severa. FEVI en torno a 45%, disfunción sistólica media. Septo 1,5 y pared posterior de 1,5cm.

AI 24cm<sup>2</sup> y AD de 23cm<sup>2</sup>.

VÁLVULAS: Aórtica trivalva, calcificada y sin gradiente patológico. Mitral con insuficiencia central grado III. Tricúspide con IT leve y vel máx de 2,3mtseg. PAP de 40mmhg.

PERICARDIO: Leve sin compromiso hemodinámico. .

OTROS: Cava inferior de 2,8cm sin variación inspiratoria. Derrame pleural severo derecho. Se visualiza cable de marcapasos.

- CONCLUSIÓN:
- 1- MIOCARDIOPATIA PROBABLEMENTE INFILTRATIVA
- 2- DERRAME PLEURAL DERECHO SEVERO.
- 3- DERRAME PERICARDICO LEVE SIN COMPROMISO HEMODINÁMICO.
- 4- DATOS HEMODINÁMICOS DE SOBRECARGA DE VOLUMEN

# GAMMAGRAFIA CARDIACA

- Se han obtenido imágenes del tórax en proyecciones anterior y oblicua anterior izquierda dos horas después de la administración intravenosa del radiofármaco.
- El estudio no muestra captación del radiofármaco en área cardiaca que indique la existencia de amiloidosis cardiaca por depósitos de transtiretina (score 0 de Perugini).

## CONCLUSIÓN:

- No se observan signos gammagráficos compatibles con amiloidosis cardiaca, ATTR

## PARAMETROS BIOQUIMICOS SUERO

PROT.TOT	6.7	g/dL	[ 6.4 - 8.5 ]
IgG	* 1629	mg/dL	[ 700 - 1600 ]
IgA	223	mg/dL	[ 70 - 400 ]
IgM	111	mg/dL	[ 40 - 230 ]

## INDICES SERICOS: INTERFERENCIAS ANALITICAS.

HEMOLISIS (0-10): 1

Se produce interferencia por hemólisis en LDH.

TURBIDEZ (0-5): 0

ICTERICIA (0-5): 0

## INMUNOGLOBULINAS

CAD KAPPA LIBRE EN SUERO	* 39.93	mg/L	[ 3.30 - 19.40 ]
CAD LAMBDA LIBRE EN SUERO	* 352.66	mg/L	[ 5.71 - 26.30 ]
COCIENTE KAPPA/LAMBDA LIBRES	* 0.11		[ 0.26 - 1.65 ]

En caso de insuficiencia renal asociada: [0.37 - 3.1]

COCIENTE LAMBDA/KAPPA LIBRES 8.83

**Proteinograma:** Banda monoclonal IgA Lambda en beta + banda monoclonal de cadena IgA en beta-gamma cuya asociación a cadena ligera no está bien definida.

CAD KAPPA LIBRE EN SUERO 39.93 mg/L ,CAD LAMBDA LIBRE EN SUERO 352.66 mg/L COCIENTE LAMBDA/KAPPA LIBRES 8.83

**PAAF DE GRASA ABDOMINAL:** POSITIVA PARA MATERIAL AMILOIDE.-  
DEPÓSITO DIFUSO.

**ASPIRADO DE MÉDULA OSEA:** Plasmocitosis medular, con 12.2% de células plasmáticas.

# DIAGNOSTICO

MM IgA lambda oligosecretor con amiloidosis y afectación cardiaca

Sin criterios CRAB (calcio/disfunción renal/ anemia/ enfermedad ósea)

# ¿ Qué ha sido de nuestro paciente?

- Pasa a Hematología para tratamiento: esquema D-VMP (daratumumab -bortezumab -melfalan-prednisona), se pospone melfalán
- Insuficiencia cardiaca refractaria
- EXITUS a las 6 semanas de ingreso

- 1- Ingreso agosto 2023 en Cardiología
- 2- Ingreso en diciembre 2023 a M Interna
- 3- Ingreso en febrero 2024 en M Interna

¿¿¿PODIAMOS HABER DIAGNOSTICADO ANTES A ESTE PACIENTE???



# AMILOIDOSIS CARDÍACA



# AMILOIDOSIS CARDÍACA

## 1 SOSPECHA CLÍNICA

Grosor de pared ventrículo izquierdo  $\geq 12$  mm  
 +  
 $\geq 1$  red flags de entre los siguientes:

### ELECTROCARDIOGRÁFICAS

Alteración conducción auriculoventricular



Voltaje QRS reducido



Pseudo ondas Q



### ECOCARDIOGRÁFICAS



Strain longitudinal reducida con preservación apical



Estenosis aórtica > 65 años

### CLÍNICAS



Insuficiencia cardíaca > 65 años



Proteinuria



Possible historia familiar ATTR



Normotensión/ Hipotensión HTA previa



Polineuropatía periférica



Afectación sensorial/ disfunción autonómica



Hematomas en la piel

### OSTEOMUSCULARES

Rotura del tendón del bíceps



Síndrome del túnel del carpo



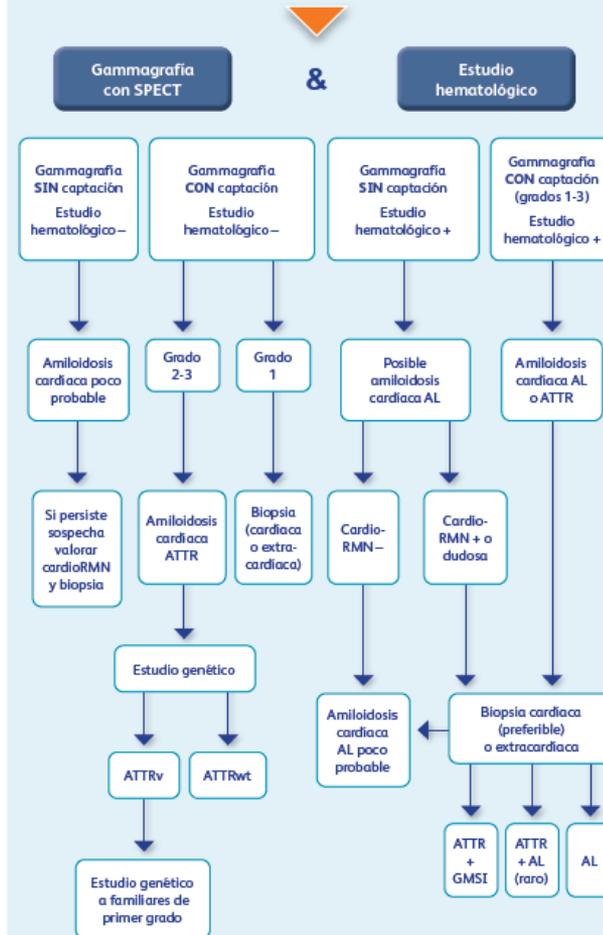
### CardioRMN

Realce tardío de galodinio subendocárdico/transmural o aumento de volumen extracelular



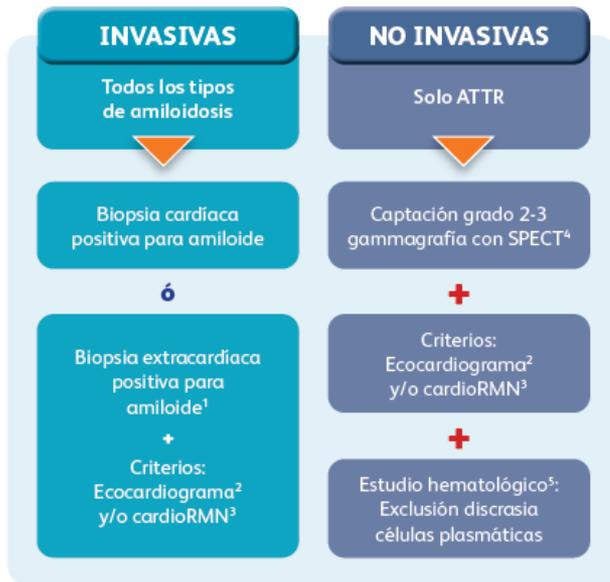
## 2 ALGORITMO DIAGNÓSTICO

### SOSPECHA CLÍNICA



### 3

## TÉCNICAS DIAGNÓSTICAS



#### 1. Biopsia extracardiaca + para amiloide:

Rentabilidad variable según localización. Si sospecha AL preferible médula ósea, renal, grasa abdominal, transrectal o glándula salival. Si sospecha ATTR también posible osteomuscular. La biopsia extracardiaca negativa de un órgano no afectado clínicamente, no excluye el diagnóstico.

#### 2. Criterios ecocardiograma:

Strain longitudinal reducida global, con valores apicales normales.  
Hipertrofia ventrículo izquierdo.  
Engrosamiento válvulas a-v y tabique interauricular.  
Bajas velocidades doppler tisular.  
Derrame pericárdico.

#### 3. Criterios cardioRMN:

Realce tardío de gadolinio subendocárdico o transmural.  
Aumento de T1 nativo y del volumen extracelular.

#### 4. Gammagrafía con SPECT, posibilidades:

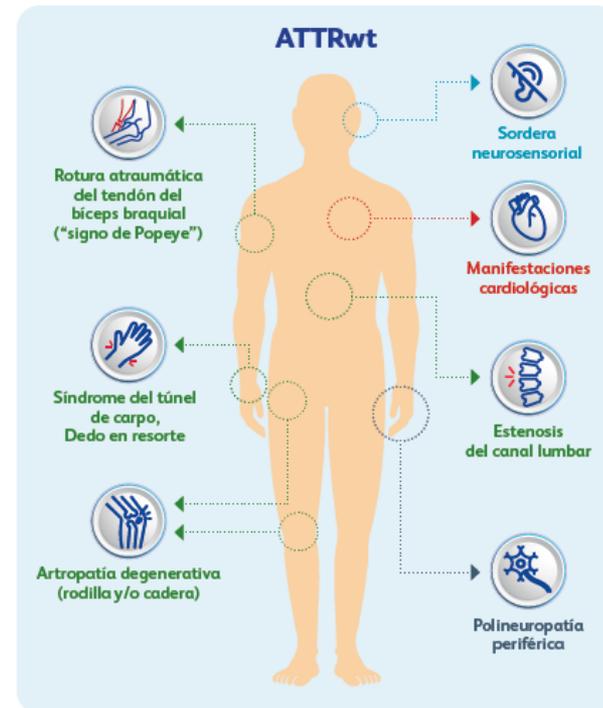
99Tc-DPD (diisopropil difosfonato).  
99Tc-PYP (pirofosfato).  
99Tc-HMDP (hidroximetil difosfonato).

#### 5. Estudio hematológico:

Exclusión de discrasia de células mediante:  
Cadenas ligeras libres suero + Electroforesis con inmunofijación en suero y orina.

### 4

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS



#### Manifestaciones auditivas:

Sordera neurosensorial.

#### Manifestaciones cardíológicas:

Insuficiencia cardíaca, Fibrilación auricular, Trastornos de la conducción (BAV), Estenosis aórtica degenerativa.

#### Manifestaciones musculoesqueléticas:

Síndrome del túnel del carpo, Rotura traumática del tendón del bíceps braquial ("signo de Popeye"), Estenosis del canal lumbar, Dedo en resorte; Artropatía degenerativa (rodilla y/o cadera).

#### Manifestaciones neurosensoriales:

Polineuropatía periférica.

# 5

## SEGUIMIENTO

	AL	ATTR
	<p><b>INICIAL (Valoración global):</b>  <b>Actividades básicas vida diaria:</b> I, Barthel.  <b>Valoración cognitiva:</b> <i>Short Portable Mental Status Questionnaire</i> (cribaje), Minixamen cognitivo de Lobo (confirmación), GDS-FAST de Reisberg (estadiaje si demencia).  <b>Valoración social:</b> Convivencia/cuidador principal.  <b>Valoración nutricional:</b> Mini-Nutritional Assessment.  <b>Estado anímico:</b> Entrevista clínica.  <b>Fragilidad:</b> Escala Frail.  <b>Sarcopenia:</b> Escala SARC-F.  <b>Comorbilidad:</b> I, Charlson.  <b>Polifarmacia:</b> Número total fármacos.</p>	
PACIENTES CON AMILOIDOSIS CARDIACA	<p><b>MENSUAL (durante el tratamiento hematológico inicial):</b>                      – Hemograma, bioquímica básica, NT-proBNP y troponina.                      – Cadenas ligeras libres en suero.                      – Evaluación por Hematología.                      – Evaluación por Cardiología si clínicamente indicado.</p> <p><b>CADA 3-4 MESES (después de completar tratamiento hematológico inicial):</b>                      – Hemograma, bioquímica básica, NT-proBNP y troponina.                      – Cadenas ligeras libres en suero.                      – Evaluación por Hematología.</p> <p><b>CADA 6 MESES:</b>                      – ECG.                      – Ecocardiografía/cardioRMN.                      – Evaluación por Cardiología.</p> <p><b>ANUAL:</b>                      – 24 h Holter ECG.</p>	<p><b>CADA 6 MESES:</b>                      – ECG.                      – Hemograma, bioquímica básica, NT-proBNP y troponina.                      – Evaluación neurológica si ATTRv.                      – Test 6 minutos marcha (opcional).                      – KCCQ (opcional).</p> <p><b>ANUAL:</b>                      – Ecocardiografía/cardioRMN.                      – 24 h Holter ECG.                      – Evaluación oftalmológica si ATTRv.</p>
	<p><b>ATTRv ASINTOMÁTICO (portador de mutación)*</b></p>	<p><b>ANUAL:</b>                      – ECG.                      – Hemograma, bioquímica básica, NT-proBNP y troponina.                      – Ecocardiografía.                      – Evaluación neurológica y oftalmológica.</p> <p><b>CADA 2 AÑOS:</b>                      – Holter ECG.</p> <p><b>CADA 3 AÑOS O ALTERACIÓN EN ALGUNA PRUEBA COMPLEMENTARIA:</b>                      – Gammagrafía.                      – CardioRMN.</p>

\*El seguimiento debe iniciarse 10 años antes de la edad de inicio prevista de la enfermedad (predicted age of disease onset o PADO). La PADO se calcula en función de la mutación, la edad de inicio típica para esa mutación y la edad de inicio más precoz en la familia. Sin embargo, si el paciente lo desea, en el momento del diagnóstico genético se puede realizar una primera visita basal completa y posteriormente un seguimiento periódico. Tabla adaptada de García-Pavía P, et al. Eur Heart J 2021.

# 6

## PREGUNTAS FRECUENTES-FAQ

PREGUNTA	RESPUESTA
¿A quién hacer un test genético?	– A <b>TODOS</b> los pacientes con ATTR y familiares de paciente confirmado con ATTRv.
¿Cuál es el <i>red flag</i> más frecuente según el tipo de amiloide?	– ATTR: Síndrome del túnel carpiano. – AL: Afectación renal y cardíaca (macroglósia y púrpura periorbitaria no tan frecuentes, pero muy específicas).
¿Cuál es el parámetro más específico de amiloidosis en ecocardiografía?	– Disminución del <i>strain</i> longitudinal en segmentos basales y medios con preservación en segmentos apicales ( <i>apical sparing</i> ).
¿Qué pruebas de imagen pueden hacerse en enfermedad renal avanzada?	– Gammagrafía y cardioRMN sin contraste. – Valorar riesgo/beneficio para cardioRMN con contraste.
¿Cuál es el papel de la cardioRMN en el diagnóstico?	– Confirmar infiltración miocárdica en casos dudosos (gammagrafía negativa/no concluyente + sospecha amiloidosis AL).
¿La determinación del Bence-Jones en orina es equivalente a la inmunofijación en orina?	– No. La electroforesis en orina (Bence-Jones) debe completarse con la inmunofijación.
¿Es frecuente la gammapatía monoclonal de significado incierto en los pacientes con ATTR?	– Sí. Afecta al 20-40% de los pacientes con ATTR.
¿Cuáles son los valores normales de cadenas ligeras libres en pacientes con y sin enfermedad renal?	– Cadenas Kappa: 0,33-1,94 mg/dl. – Cadenas lambda: 0,57-2,63 mg/dl. – Ratio kappa/lambda: 0,26-1,65. – En enfermedad renal: Ratio 0,37-3,1.
¿Cuáles son los falsos negativos más frecuentes en la gammagrafía?	– Estadios muy precoces. – Mutaciones Val30Met y Phe64Leu. – Cicatriz de un IAM.
¿Cuáles son los falsos positivos más frecuentes en la gammagrafía?	– Amiloidosis AL y otras. – Captación del torrente sanguíneo. – Fracturas costales. – IAM agudo/subagudo. – Cardiotoxicidad por hidroxicloquina.

# GRACIAS

