

Amiloidosis cardíaca, quien no conoce no sospecha

Cardiac amyloidosis, those who do not know do not suspect

Elena Vargas Vilardosa^a, Paula Pérez Mut^b, Laura Gonzalo Arderiu^c
y Clara Romero Rascón^d

^a Tutora de residentes. Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Atención Primaria Antón Borja. Consorcio Sanitario de Terrassa. Rubí. Barcelona (España). ORCID: 0000-0001-9472-9553.

^b Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Atención Primaria Can Roca. Consorcio Sanitario de Terrassa. Terrassa. Barcelona (España). ORCID: 0009-0006-5573-3801.

^c Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Atención Primaria Antón Borja. Consorcio Sanitario de Terrassa. Rubí. Barcelona (España). ORCID: 0009-0000-9119-3247.

^d Enfermera de Atención Primaria y Comunitaria. Centro de Atención Primaria Sant Llàtzer. Consorcio Sanitario de Terrassa. Terrassa. Barcelona (España). ORCID: 0000-0003-2106-9923.

CORREO ELECTRÓNICO:

Elena Vargas Vilardosa. evargas@cst.cat

Recibido el 8 de mayo de 2024.
Aceptado para su publicación el 27 de noviembre de 2024.

RESUMEN

La insuficiencia cardíaca con fracción de eyección preservada (FEp) agrupa patologías muy diversas. La amiloidosis cardíaca por transtiretina (ATTR) es una de sus causas infradiagnosticadas. Hay pocos casos publicados y es motivo de investigación reciente.

Se presenta el caso de un paciente de 83 años que consulta en Medicina de Familia por disnea progresiva y que, tras diversas pruebas e interconsulta a cardiología, es diagnosticado de ATTR no hereditaria tras biopsia miocárdica.

El médico de familia debe conocer la existencia de dicha entidad ya que supone un manejo específico, y es fundamental el diagnóstico diferencial con la forma hereditaria por las implicaciones para los familiares.

Palabras clave: insuficiencia cardíaca; amiloidosis; transtiretina.

ABSTRACT

Heart failure with preserved ejection fraction (HFpEF) encompasses a wide range of various conditions. Transthyretin cardiac amyloidosis (ATTR) is one of its underdiagnosed causes. Few cases have been reported in the literature, and it has recently become a topic of research.

We report the case of a 83-year-old patient who consulted family medicine because of gradual dyspnoea. After multiple tests and a cardiology referral, a myocardial biopsy confirmed a diagnosis of non-hereditary ATTR.

It is essential for family physicians to be aware of this condition, as it requires specific management. In addition, differentiating it from the hereditary form is crucial due to its implications for family members.

Keywords: amyloidosis; heart failure; transthyretin.

INTRODUCCIÓN

La insuficiencia cardíaca (IC) tiene una prevalencia del 10% en población mayor de 70 años. La IC con fracción de eyección preservada (FEp) agrupa patologías muy diversas. La amiloidosis cardíaca por transtiretina (ATTR) es una causa infradiagnosticada dentro de su diagnóstico etiológico. Es fundamental que el personal médico de familia conozca la existencia de dicha entidad, que es un reto diagnóstico en la práctica clínica diaria.

CASO CLÍNICO

Paciente de 83 años, con antecedentes patológicos de: hipertensión, neoplasia de cuerdas vocales intervenida (libre de enfermedad), hipertrofia benigna de próstata, síndrome del túnel carpiano bilateral y rotura de bíceps derecho (signo de Popeye).

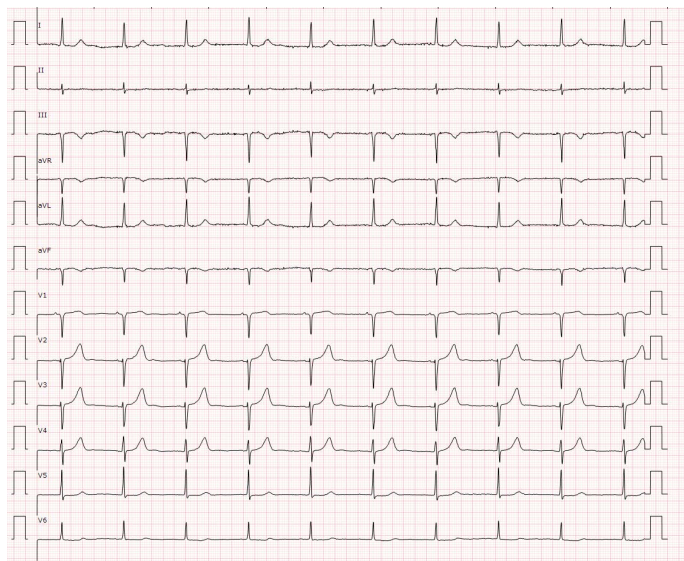


El contenido de la Revista Clínica de Medicina de Familia está sujeto a las condiciones de la licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0

Consulta por disnea progresiva de medianos esfuerzos de 3 meses de evolución, sin ortopnea, ni disnea paroxística nocturna. En la exploración se observa hipofonesis bibasal.

Se realiza analítica en la que destaca: NT-proBNP 1687 ng/l; electrocardiograma, en el que se observa patrón de seudoinfarto inferior (**figura 1**) y radiografía de tórax, que muestra cardiomegalia y discreto derrame pleural bilateral.

Figura 1. Electrocardiograma



Nota: patrón de seudoinfarto inferior.

Ante el diagnóstico de debut de IC, se inicia tratamiento deplectivo con furosemda y se observa resolución del derrame pleural, pero persiste disnea en clase funcional NYHA II. Se solicita ecocardiograma Doppler, que muestra hipertrofia del septum basal de 17 mm con FE_p y aurícula ligeramente dilatada, sugestivo de cardiopatía hipertensiva.

Seis meses después, consulta por cuadro de lumbalgia inflamatoria, y se realiza radiografía lumbar que muestra aplastamiento de L1 no conocido. Se solicitó gammagrafía ósea informada como: intensa captación de radiotrazador en el miocardio, descrito en pacientes con amiloidosis (**figura 2**).

Bajo la sospecha de ATTR, se hace interconsulta al servicio de cardiología de referencia para completar estudio. Se pide una resonancia magnética nuclear (RMN) cardíaca que informa de amiloidosis cardíaca, evidenciándose en el ventrículo izquierdo un moderado aumento del grosor miocárdico, así como moderada disfunción sistólica (fracción de eyección [FE]: 43%), extensa retención de contraste en la pared auricular izquierda y ligera dilatación arterial pulmonar. Se decidió realizar biopsia miocárdica, que confirmó ATTR no hereditaria.

Al optimizar el tratamiento, el paciente presentó mejoría de la disnea y de su calidad de vida. «Puedo hacer mis actividades como antes», dijo. Asimismo, comprendió la importancia de llegar a un diagnóstico del subtipo de su enfermedad por las implicaciones que podría suponer un diagnóstico de una enfermedad hereditaria para otros familiares.

El paciente continúa en seguimiento en la unidad de amiloidosis del hospital de referencia y en Atención Primaria.

DISCUSIÓN

La ATTR es una enfermedad infiltrativa por depósito extracelular de proteínas. Secundariamente a ese depósito, se produce una alteración estructural que conlleva disfunción de distintos órganos y sistemas^{1,2}.

Es frecuente que las y los pacientes presenten estenosis de canal medular, síndrome de túnel carpiano o signo de Popeye por rotura del tendón del bíceps, secundario a los depósitos de amiloide^{1,2}.

El diagnóstico de ATTR se ha incrementado en los últimos años. Existen dos formas clínicas de presentación: la forma hereditaria (ATTRm) y la forma natural o *wild type* (ATTRwt)^{1,3,4}.

La ATTRwt fue descrita por primera vez en 1876. Su prevalencia no se conoce con exactitud. Hay varios datos que sugieren que es una entidad infradiagnosticada y que probablemente se trate de la amiloidosis cardíaca más frecuente. A diferencia de la ATTRm, la ATTRwt es una enfermedad esporádica con inicio típico a partir de los 70 años, predomina en hombres, hasta el 89-98% de las series publicadas¹.

El amiloide puede infiltrar cualquier estructura cardíaca, produciendo típicamente engrosamiento de las paredes del corazón, especialmente de la pared del VI, ocasionando una miocardiopatía restrictiva con signos y síntomas de IC con fracción de eyección de ventrículo izquierdo (FEVI) normal, pero puede manifestarse con alteraciones de la conducción, arritmias auriculares, comúnmente fibrilación auricular (FA), estenosis aórtica, angina, síncope o presíncopes²⁻⁵.

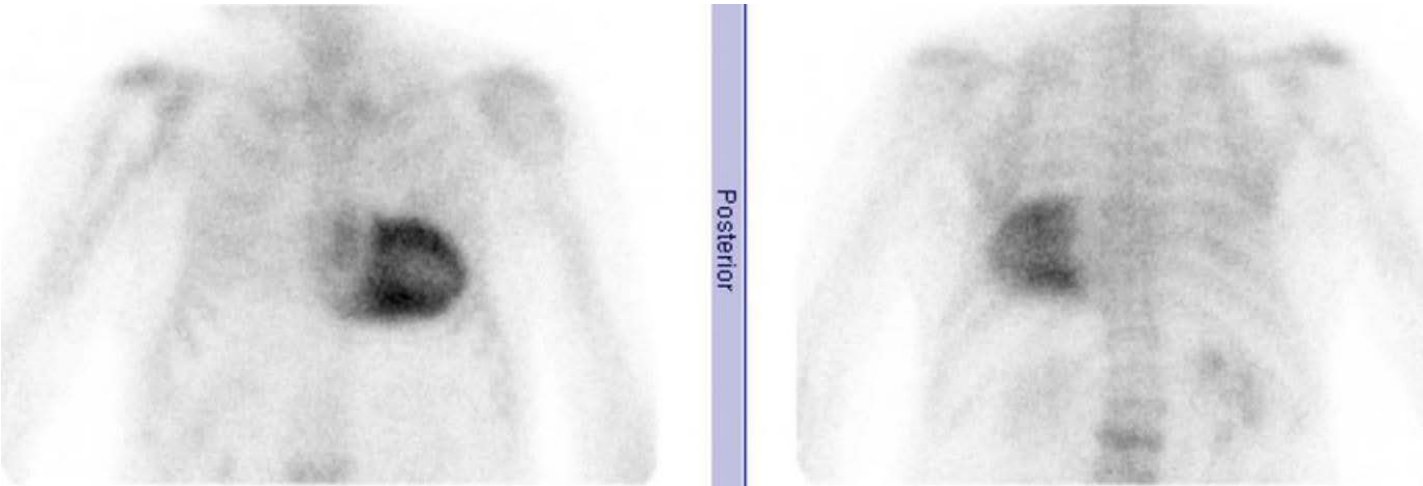
El hallazgo electrocardiográfico más frecuente es el patrón de seudoinfarto, por lo que ante dicho hallazgo debemos tener en cuenta esta entidad^{1,3,4}.

Es habitual detectar la captación del bifosfonato cálcico a nivel cardíaco como hallazgo casual en una gammagrafía ósea con pirofosfato (tc-PYP) solicitada por indicaciones oncológicas o reumatológicas, como en el caso presentado. El mecanismo de captación es desconocido, pero se cree que está relacionado con los niveles de calcio del amiloide. Es una técnica muy sensible y específica^{1,5,6}.

El diagnóstico invasivo se realiza con biopsia miocárdica. Cabe destacar que tiene bajo riesgo y es poco probable el error al coger la muestra. Es imprescindible descartar la amiloidosis hereditaria y sus implicaciones para los familiares^{1,3,4}.

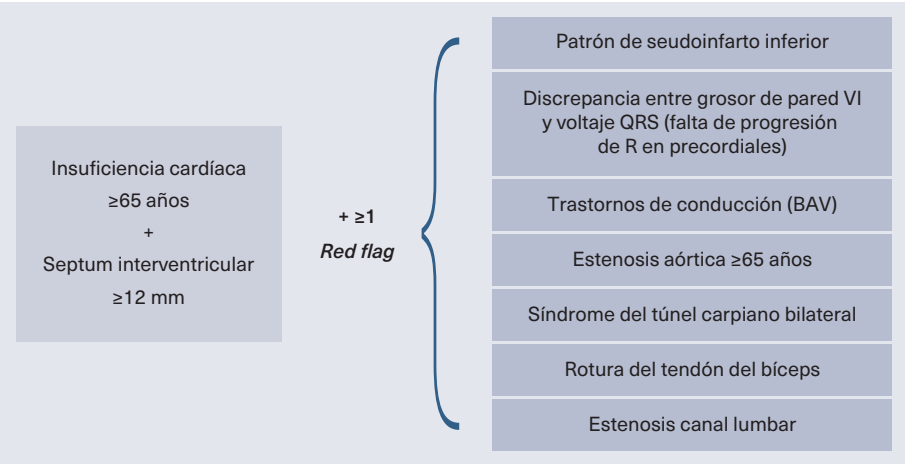
El tratamiento médico debe ser individualizado y estar enfocado a tratar las manifestaciones clínicas de cada paciente, así como a mejorar su calidad de vida. Los calcioantagonistas y la digoxina están contraindicados porque se unen al amiloide. Cuando la FE está disminuida, es controvertido el uso de betabloqueantes e inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, dado que pueden provocar empeoramiento clínico por hipotensión y bajo gasto cardíaco. El estudio TOPCAT aconsejó el uso de inhibidores de la al-

Figura 2. Gammagrafía ósea



Nota: intensa captación de radiotrazador en el miocardio, descrito en pacientes con amiloidosis.

Figura 3. Cuándo sospechar amiloidosis cardíaca por transtiretina en Atención Primaria



BAV: bloqueo auriculoventricular; VI: ventrículo izquierdo.

dosterona². Se aconseja la anticoagulación, por la elevada disfunción auricular con alto riesgo de ictus, independientemente del ritmo basal de la persona^{1,3,4}.

Los tratamientos farmacológicos específicos disponibles para la ATTR incluyen moléculas estabilizadoras (tafamidis) y silenciadores genéticos (patisirán e inotersén)⁷. El trasplante cardíaco es otra opción terapéutica en ciertos casos.

El diagnóstico de ATTR constituye un reto en la práctica clínica diaria, ya que puede ser una entidad objeto de diagnósticos erróneos o de significativas demoras hasta su correcto diagnóstico.

Se debe tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial etiológico de pacientes mayores con patología cardíaca (muy prevalentes en nuestras consultas) que presenten señales de alerta (figura 3).

AGRADECIMIENTOS

Se obtuvo el consentimiento escrito del paciente para la publicación este artículo.

CONSIDERACIONES

Se han tenido en cuenta las recomendaciones del CARE Statement en la redacción de este caso clínico.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras de este artículo declaran no presentar conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. González-López E, López-Sainz A, García-Pavía P. Diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis cardíaca por transtiretina. Progreso y esperanza. Rev Esp Cardiol. 2017;70(11):991-1004

2. Porcari A, Fontana M, Gillmore JD. Transthyretin cardiac amyloidosis. Cardiovasc Res. 2023;118(18):3517-35.

3. Harrison C, Harrison D, Guerrero H, Sánchez F. Amiloidosis senil. Acta Médica Grupo Ángeles. 2018;16(1):58-62.

4. García-Pavía P, Tomé-Esteban MT, Rapezzi C. Amiloidosis. También es una enfermedad del corazón. Rev Esp Cardiol. 2011;64(9):797-808.

5. Yun S, González-Costello J, Formiga F. Amiloidosis por transtiretina: lo que ahora vemos es solo la punta del iceberg [Transthyretin amyloidosis: What we now see is just the tip of the iceberg]. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 2020;55(5):255-7. Spanish.
6. De Haro-del Moral FJ, Sánchez-Lajusticia A, Gómez-Bueno M, García-Pavía P, Salas-Antón C, Segovia-Cubero J. Papel de la gammagrafía cardíaca con 99mTc-DPD en la discriminación del subtipo de amiloidosis cardíaca. *Rev Esp Cardiol.* 2012;65(5):440-6.
7. Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2021;42(16):1554-68.