



## 214/165 - Amiloidosis por Transtiretina: ¿Tiene sentido el estudio genético?

*I.M. Esteve Ruiz<sup>1</sup>, D. Rangel Sousa<sup>2</sup>, A. Grande Trillo<sup>1</sup>, J. Matabuena Gómez-Limón<sup>1</sup>, O. Lagos Degrande<sup>1</sup>, M. Sobrino Márquez<sup>2</sup> y E. Lage Galle<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Médico Residente de 4º año de Cardiología; <sup>2</sup>FEA Cardiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La amiloidosis cardiaca es una enfermedad causada por depósito de material proteináceo insoluble.

**Material y métodos:** Estudio clínico-genético de un paciente con amiloidosis.

**Resultados:** Paciente de 52 años con AF de síndrome de túnel carpiano. Dos años antes fue estudiado en neurología por dolor en muslos y entumecimiento de mano derecha y pie izquierdo, acompañado de diarrea. Meses después comienza con inestabilidad de la marcha y presíncope. El electromiograma mostró signos de polineuropatía sensitiva-motora axonal grave. Se realiza biopsia del nervio sural, revelando depósitos positivos para rojo-Congo, por lo que se solicita estudio genético, que mostró una mutación ya conocida del exón-3 del Gen TTR (c.277a > g), siendo diagnosticado de amiloidosis hereditaria por transtiretina. Fue derivado a cardiología por astenia y empeoramiento progresivo de su clase funcional. El ECG mostraba HAI y signos de HVI. La ETT puso de manifiesto signos de cardiomiopatía restrictiva por depósito, con FEVI ligeramente deprimida. Para mejor caracterización de la hipertrofia se realiza una cardioresonancia, objetivándose aumento del grosor del septum interauricular y del grosor miocárdico biventricular, con realce tardío generalizado, sobre todo a nivel endocárdico. Ante la mala evolución clínica, el paciente fue aceptado para trasplante cardíaco, que se realizó sin complicaciones a los 8 meses (no hubo progresión de la neuropatía). Seis meses después fue incluido en lista de trasplante hepático.

**Conclusiones:** La identificación de los pacientes cuya amiloidosis es genética tiene gran importancia, ya que condiciona el tratamiento y tiene gran trascendencia para los familiares (la mutación nos permite establecer quiénes precisan de seguimiento y quiénes no).