



5004-8. AFECCIÓN CARDIACA EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON POLINEUROPATÍA AMILOIDÓTICA FAMILIAR

Tomás Ripoll Vera, Juan Buades Reinés, Yolanda Gómez Pérez, Eugenia Cisneros, Juana Núñez Morcillo, Manuel Raya, Cristina Gallego y María Asunción Ferrer Nadal del Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Introducción y objetivos: La polineuropatía amiloide familiar (PAF) es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de transtirretina (TTR). La mutación Val30Met es la más común. Aunque es muy poco frecuente, hay algunos focos endémicos, siendo actualmente Mallorca el 5º foco mundial. Se presenta generalmente con neuropatía sensitivo-motora periférica con aparición tardía de trastornos de la conducción cardiaca y sin hipertrofia. El objetivo fue evaluar la afección cardiaca en una serie grande de pacientes con PAF, debido a que no está bien caracterizada en la literatura por su baja prevalencia.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo, revisando las historias clínicas de pacientes con PAF por la mutación Val30Met. Se recogieron datos demográficos, clínicos, ECG, ecocardiografía y holter ECG 24 horas.

Resultados: Serie de 132 pacientes. 28 (21,2%) portadores asintomáticos y 104 (78,8%) pacientes sintomáticos. Edad media $47,4 \pm 17$ años en el diagnóstico y $57,2 \pm 16,4$ en el seguimiento. 69 (52,2%) varones. 83 (79,8%) tenían polineuropatía y 56 (53,8%) síntomas o afectación cardiaca: 15% palpitations, 10,4% disnea, 4% síncope, 20,6% disautonomía y 9,8% insuficiencia cardiaca. ECG patológico 39 (36%). Las alteraciones de la conducción fueron comunes: 13 (9,8%) disfunción sinusal o fibrilación auricular, 17 (12,9%) bloqueo AV, y 12 (9,1%) bloqueo de rama. Grosor del VI $11,2 \pm 3$ mm y fracción de eyección $61 \pm 6\%$. 23,5% con grosor ≥ 11 mm y 12,3% ≥ 15 mm. 46% disfunción diastólica. 9 (6,8%) precisaron marcapasos, 54 (41%) trasplante de hígado y 22 (16,7%) fallecieron durante el seguimiento. Aunque la cardiopatía fue clínicamente evidente solo en la fase tardía, fue la principal causa de muerte y se relacionó con un aumento de la mortalidad ($p = 0,003$). Otros parámetros relacionados con mortalidad fueron: ECG patológico, bloqueo AV, insuficiencia cardiaca, marcapasos, afectación neurológica y renal. La supervivencia media desde el inicio de los síntomas hasta la muerte fue de 7,3 años.

Conclusiones: La PAF es una enfermedad hereditaria rara que no solo se presenta con síntomas neurológicos clásicos, sino también con afectación cardiovascular, aunque más tardía, especialmente síntomas de disautonomía, ECG patológico, trastornos de conducción, hipertrofia del VI y disfunción diastólica, y además confiere un mal pronóstico y una mayor mortalidad.