



6030-4. AMILOIDOSIS CARDIACA CON COMPONENTE MIXTO

Marina Combarro Eiriz¹, Gonzalo Barge Caballero¹, Lucía Valmisa de la Montaña¹, Marcos Baz González¹, Manuel López Pérez², Daniel Enríquez Vázquez¹, Eduardo Barge Caballero¹, David Couto Mallón¹, María Jesús Paniagua Martín¹, Alejandro Used Gavín¹, Jorge Pombo Otero¹, Guillermo Debén Ariznavarreta¹, Cristina Ruiz Romero¹, Francisco Blanco García¹ y María G. Crespo Leiro¹

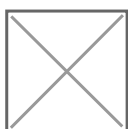
¹Complejo Hospitalario Universitario A Coruña y ²Hospital Arquitecto Marcide, Ferrol.

Resumen

Introducción y objetivos: Describimos el caso de un varón de 61 años diagnosticado de amiloidosis cardiaca (AC) con depósito mixto de cadenas ligeras (AL) y transtirretina (ATTR) mediante espectrometría de masas.

Métodos: Se realizaron electrocardiograma, ecocardiograma transtorácico, determinación de componente monoclonal, gammagrafía con 99mTc-DPD, secuenciación del gen de la transtirretina y biopsia endomiocárdica con inmunohistoquímica y espectrometría de masas. Se realizó una revisión bibliográfica en busca de casos publicados de AC mixta.

Resultados: Varón de 61 años valorado por clínica de insuficiencia cardiaca, presentando en el electrocardiograma (a) y el ecocardiograma transtorácico (b) hallazgos sugestivos de AC. Aunque la gammagrafía mostró una captación grado 3 (c), presentaba un componente monoclonal en sangre de tipo kappa por lo que se realizó una biopsia endomiocárdica que confirmó por inmunohistoquímica el diagnóstico de AC-ATTR. La ausencia de variantes en el gen de la transtirretina lo catalogó de AC-ATTR “wild-type”. A pesar del inicio de tratamiento específico con tafamidis 61 mg, el paciente presentó una evolución tórpida con insuficiencia cardiaca refractaria y elevación marcada de péptidos natriuréticos que llevó a un replanteamiento diagnóstico. Se realizó estudio proteómico de la muestra de tejido miocárdico que mostró depósitos mixtos de transtirretina y cadenas ligeras kappa, con un claro predominio del segundo componente (d). El paciente fue incluido tras estudio protocolizado en lista de espera de trasplante cardiaco, precisando dado el progresivo deterioro clínico del implante de una asistencia circulatoria de corta duración tipo Impella CP. Se realizó finalmente trasplante cardiaco en nivel de Urgencia 0 de la ONT. El estudio anatomopatológico de la pieza explantada confirmó el diagnóstico de AC con componente mixto AL-kappa y ATTR. Una revisión exhaustiva de la literatura demostró la escasez de casos similares publicados (menos de 10), lo que resalta la excepcionalidad de la coexistencia de ambas entidades.



Pruebas diagnósticas.

Conclusiones: La coexistencia de dos tipos diferentes de AC en el mismo paciente es inhabitual aunque posible. Es importante pensar en esta posibilidad, especialmente cuando el cuadro clínico o la evolución no

son congruentes con el diagnóstico inicial; para ello, son imprescindibles técnicas diagnósticas avanzadas como la espectrometría de masas.