

Amiloidosis cardiaca que se manifiesta con episodios de síncope recurrente

Cardiac Amyloidosis Presenting as Recurrent Syncope

Sra. Editora:

Un varón de 45 años fue remitido a nuestra unidad con episodios de síncope recurrente. Estos episodios se observaron por primera vez un año y medio antes, pero habían aumentado en frecuencia recientemente. Los episodios iban precedidos por mareos y vértigo, y en ocasiones daban lugar a lesiones leves. Además, el paciente refirió que sufría una pérdida sustancial de peso, sudor nocturno y diarrea. En hospitalizaciones anteriores se habían descartado alteraciones neurológicas como ictus y esclerosis múltiple, así como borreliosis y síndrome de Guillain-Barré. El test de detección de enfermedad celiaca había dado negativo. Ante la sospecha de una posible incompetencia cronotrópica, se le había implantado un marcapasos bicameral que no produjo la remisión de los síntomas.

El examen físico reveló un paciente caquético con un soplo sistólico no irradiado, reflejos tendinosos profundos disminuidos e hipoestesia en guante y calcetín. El paciente sufría un desgaste muscular en las manos y dificultad para caminar de puntillas o de talones. La prueba de ortostatismo pasivo reveló una hipotensión postural. Los resultados de las pruebas sistemáticas de laboratorio fueron normales. El electrocardiograma (ECG) de 12 derivaciones mostró un bajo voltaje en derivaciones de extremidades (fig. 1A). En el registro ambulatorio de Holter se evidenció un ritmo sinusal normal sin arritmias. La telemetría del marcapasos detectó un valor del 0% de estimulación bajo una frecuencia mínima de estimulación de 50 lat/min, y sin episodios de arritmias en la memoria del dispositivo. El monitoreo ambulatorio de presión arterial de 24 h reveló episodios de hipotensión con una media de 81/44 mmHg. La ecocardiografía transtorácica mostró hipertrofia biventricular masiva compatible con infiltración miocárdica y con engrosamiento de las válvulas mitral y tricúspide, sin presentar una disfunción significativa (fig. 1B). La fracción de eyección ventricular izquierda mostró un valor normal (65%). Se descartó la existencia de una miocardiopatía hipertrófica obstructiva debido a la ausencia tanto de gradiente de presión intraventricular como de movimiento anterior sistólico de la válvula mitral en reposo y bajo tests de provocación. El estudio de la conducción nerviosa motora y sensitiva confirmó la existencia de una polineuropatía axonal.

La combinación de polineuropatía e infiltración miocárdica con un bajo voltaje en el ECG apuntaba hacia una amiloidosis sistémica con implicación cardíaca¹. Realizamos una biopsia rectal del paciente, que resultó positiva con la tinción de rojo Congo, y presentaba birrefringencia verde manzana bajo la luz polarizada. La electroforesis de proteínas en suero dio lugar tanto a una transtirretina (TTR) nativa como a una mutante básica. El análisis molecular del gen de la TTR confirmó la heterocigosidad en una mutación puntual en el exón 2. De esta forma, se confirmó la diagnosis de amiloidosis familiar por TTR. El expediente clínico de la madre del paciente, ya fallecida, reveló que también había sufrido síntomas compatibles con la amiloidosis.

La TTR es una proteína implicada en el transporte de la tirosina y se sintetiza en su mayor parte en el hígado. Las mutaciones amiloidogénicas del gen de la TTR (ATTR) son la causa más común de la amiloidosis familiar². Están constituidas por un grupo de enfermedades autosómicas dominantes en las que una proteína mutante da lugar a depósitos de amiloide en múltiples órganos. Debido a que afectan primordialmente a la periferia del sistema

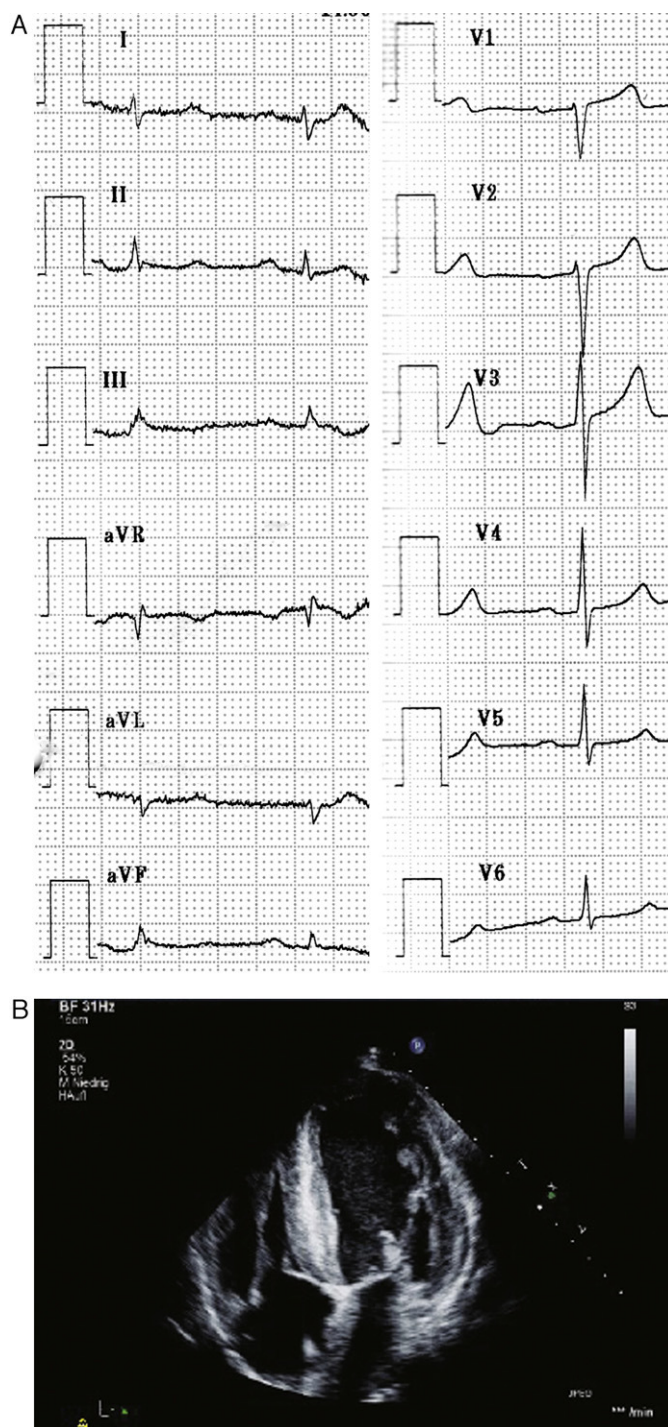


Figura 1. A: electrocardiograma que muestra ritmo sinusal y bajo voltaje en derivaciones de las extremidades. B: ecocardiografía transtorácica que muestra hipertrofia biventricular masiva compatible y engrosamiento de las válvulas mitral y tricúspide.

nervioso autónomo, se las llama también polineuropatías amiloides familiares (PAF). En ocasiones, al involucrarse el sistema cardiovascular puede llegar a mimetizar la cardiomiopatía hipertrófica, lo que, a primera vista, ocurrió con nuestro paciente³. Se han descrito casos de síncope recurrentes como fenómeno único de PAF⁴.

Nuestro paciente fue considerado candidato a recibir un trasplante de hígado como terapia definitiva para la ATTR. El hígado reemplazado se donó para ser trasplantado a otro paciente

con enfermedad hepática terminal. Este procedimiento se denomina trasplante «dominó»⁵. Debido a que la amiloidosis familiar tarda tres décadas en manifestarse, este procedimiento puede realizarse en pacientes de edad avanzada⁶. La mejora clínica de la neuropatía y la regresión de los depósitos amiloides después del trasplante, se han descrito anteriormente².

Este caso refleja un extraño origen del síncope recurrente, que representa un problema muy común en la consulta cardiovascular. La tríada de neuropatía periférica, bajo voltaje periférico e infiltración miocárdica indicó amiloidosis sistémica con implicación cardíaca.

Markus Linhart*, Clemens Troatz, Georg Nickenig y Dirk Skowasch

Medizinische Klinik und Poliklinik II, Universitätsklinikum Bonn, Alemania

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: markus.linhart@ukb.uni-bonn.de (M. Linhart).

On-line el 12 junio 2011

BIBLIOGRAFÍA

1. Murtagh B, Hammill SC, Gertz MA, Kyle RA, Tajik AJ, Grogan M. Electrocardiographic findings in primary systemic amyloidosis and biopsy-proven cardiac involvement. *Am J Cardiol*. 2005;95:535-7.
2. Holmgren G, Ericzon BG, Groth CG, Steen L, Suhr O, Andersen O, et al. Clinical improvement and amyloid regression after liver transplantation in hereditary transthyretin amyloidosis. *Lancet*. 1993;341:1113-6.
3. Morner S, Hellman U, Suhr OB, Kazzam E, Waldenstrom A. Amyloid heart disease mimicking hypertrophic cardiomyopathy. *J Intern Med*. 2005;258:225-30.
4. Vita G, Mazzeo A, Di Leo R, Ferlini A. Recurrent syncope as persistently isolated feature of transthyretin amyloidotic polyneuropathy. *Neuromuscul Disord*. 2005;15:259-61.
5. Stangou AJ, Heaton ND, Rela M, Pepys MB, Hawkins PN, Williams R. Domino hepatic transplantation using the liver from a patient with familial amyloid polyneuropathy. *Transplantation*. 1998;65:1496-8.
6. Monteiro E, Freire A, Barroso E. Familial amyloid polyneuropathy and liver transplantation. *J Hepatol*. 2004;41:188-94.

doi:10.1016/j.recesp.2011.01.017