



4008-4. ABORDAJE FAMILIAR EN LA AMILOIDOSIS CARDIACA POR MUTACIÓN EN EL GEN DE LA TRANSTIRETINA

Patricia Mabel Avellana, Pablo García-Pavía, Belén Bornstein Sánchez, Damián Heine Suñer, Marta Cobo Marcos, Manuel Gómez Bueno, Javier Segovia Cubero, Luis Alonso-Pulpón, Unidad de Miocardiopatías, Servicios de Cardiología y Bioquímica del Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid) y Servicio de Genética del Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca (Balears).

Resumen

Introducción: La amiloidosis (AML) causada por mutaciones en el gen de la transtirretina (TTR) es la AML cardiaca hereditaria más frecuente. La identificación de pacientes con AML causada por un defecto genético tiene gran importancia, ya que modifica la actitud terapéutica a adoptar en el paciente y sus familiares.

Métodos: Describimos nuestra experiencia en el diagnóstico y evaluación familiar con análisis genético, de dos familias con AML cardiaca hereditaria por TTR.

Resultados: En el primer caso el paciente índice fue sometido a trasplante cardiaco (TxC) y hepático (TxH) con buena evolución. De su familia fueron evaluados 7 miembros, de los que 5 eran portadores de una mutación heterocigota Glu89Lys en el gen de la TTR. En el segundo caso, el diagnóstico fue tardío, sometiéndose a TxC con complicaciones y muerte. En esta familia fueron estudiados 18 miembros, de los que 10 eran portadores de una mutación heterocigota consistente en la delección del codón V122 en el gen de la TTR, no descrita con anterioridad. Los familiares sin mutación fueron dados de alta. A los portadores se les recomendó seguimiento clínico anual y realización periódica de estudios de imagen cardiaca y electroneurograma (ENG), y se les brindó consejo genético. En el seguimiento, un portador presentó afectación cardiaca a los 52 años y otro, de 42 años, mostró signos de neuropatía preclínica en el ENG.

Conclusiones: Nuestra experiencia muestra la utilidad de efectuar estudio genético a familiares de pacientes con AML por TTR, con el objetivo de realizar un diagnóstico precoz, seguimiento estrecho y eventual tratamiento en fases iniciales de la enfermedad. Sin embargo, en estas familias, persiste la incógnita de cuál es el momento óptimo para realizar el TxH que prevenga el desarrollo de afectación cardiaca irreversible.