

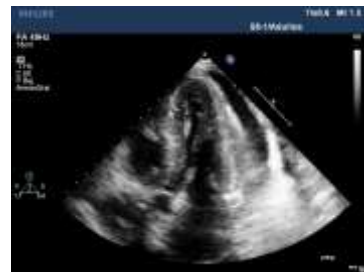
## Amiloidosis cardíaca: Contraste entre Imágenes diagnósticas y estudio genético

**Autores:** Lobos P; De la Vega, B; López, R.

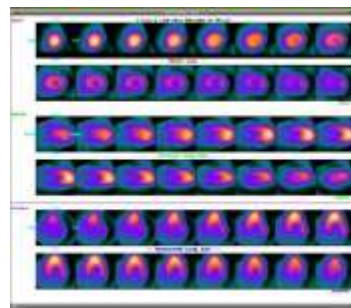
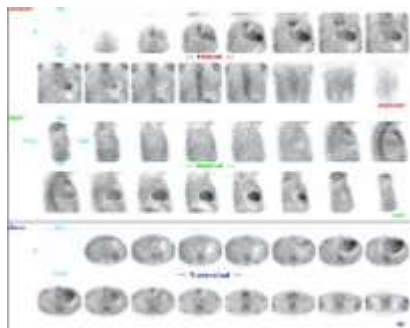
**Institución:** Unidad Coronaria. Hospital Centro de Salud Zenón Santillán, San Miguel de Tucumán.

**Introducción:** La amiloidosis cardíaca es una enfermedad caracterizada por la acumulación anormal de proteínas, denominadas amiloides, en el tejido cardíaco. Esta acumulación interfiere con la función cardíaca, provocando rigidez ventricular, disfunción diastólica y, en etapas avanzadas, insuficiencia cardíaca. Existen varios tipos de amiloidosis. Para determinar la enfermedad, se utilizan métodos imagenológicos y estudios genéticos. La detección temprana es crucial, ya que el pronóstico y el manejo clínico dependen del tipo de amiloidosis y del grado de afectación cardíaca.

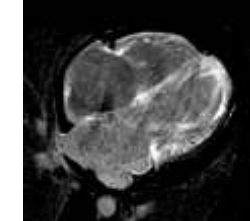
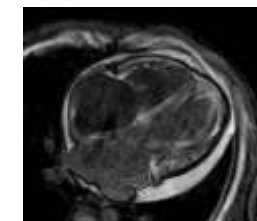
**Descripción:** Paciente femenino de 48 años, ex fumadora, con diabetes tipo 2. Múltiples consultas a diferentes especialistas por síndrome constitucional, signos y síntomas inespecíficos posteriores a una infección por COVID-19 hace 2 años, sin llegar a un diagnóstico certero. Internada por presentar insuficiencia cardíaca descompensada (ICD), antecedente de 2 internaciones previas. En la primera, presentaba una FEVI del 56% con un patrón sugestivo de cardiopatía infiltrativa. Se somete a estudios imagenológicos para determinar la etiología, sugiriendo amiloidosis cardíaca (TTR). Estudio genético con resultados no concluyentes. Evoluciona de manera tórpida, con aumento de síntomas y descenso de la FEVI al 20% en un lapso de 6 meses y trombo en AD, NOAC. Se decide presentarla para evaluar probable trasplante cardíaco; Evoluciona con shock cardiogénico y posterior muerte súbita durante internación.



**Ecocardiograma:** Hipertrofia concéntrica biventricular con aspecto moteado e hipertrefringente de las paredes del VI y patrón de llenado restrictivo. (¿Cardiopatía infiltrativa?). Signos de hipertensión pulmonar secundaria de grado moderado a severo sub valorada por disfunción del VD. Derrame pericárdico de grado moderado sin repercusión hemodinámica.



**Gammagrafía:** Estudio positivo para diagnóstico de amiloidosis por depósito de proteína transtiretina (TTR) grado 3, según método semicuantitativo de Perugini.



### RMC:

- Miocardiopatía de etiología no isquémica, infiltrativa, (amiloidosis), con función sistólica global del ventrículo izquierdo normal.
- Presencia de fibrosis subendocárdica en anillo que afecta VD, VI y ambas aurículas.
- Mapas de T1 nativo y VEC elevados.
- Derrame pericárdico severo

**Pruebas Hematológicas:** CADENAS LIVIANAS -KAPPA Y LAMBDA con relación K/L conservada.

### Estudio Genético:

- GEN: JUP NM\_002230.4
- CAMBIO DE NUCLEÓTIDO/PROTEÍNA: c.746C>T p.(Thr249Met)
- EFECTO: Missense Variant
- FENOTIPO ASOCIADO (HERENCIA): Displasia arritmogénica del ventrículo derecho - Enfermedad de Naxos
- CLASIF. (ACMG) 3 (significado incierto)