



INSTITUTO DE
CARDIOLOGÍA SRL
Responsable y Responsable de Responsabilidad



SCT

Cuando las pistas hablan

Dos caras de la amiloidosis cardíaca

Dra. Villarroel Miglino Y.R. · Dra. Lobo Márquez L.L. — Servicio de Insuficiencia Cardíaca, Instituto de Cardiología



La amiloidosis es un trastorno producido por el **plegamiento anormal de proteínas**, que forman fibrillas insolubles y se depositan en el espacio extracelular de distintos órganos. Cuando el depósito compromete el miocardio, produce una miocardiopatía infiltrativa denominada **amiloidosis cardíaca**.

Femenino
86 años

- Disnea progresiva con deterioro de la clase funcional.
- Retención hidrosalina:** ingurgitación yugular, hipoventilación en bases, edema de miembros inferiores.
- Macroglosia y disfagia.**
- Púrpura periorbitaria**, constipación, pérdida de peso.



Púrpura
periorbitaria
+ macroglosia

- Ritmo sinusal, FC 75. BAV 1° (PR 0,24s). QRS 0,08s.
- Bajo voltaje** generalizado.

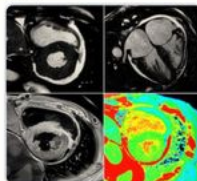


DFD 37mm DFS 21mm
FEy 44% SIV 14mm
PP 13mm Masa VI 124g
AI 47mm E/e' 15
PSAP 44mmHg

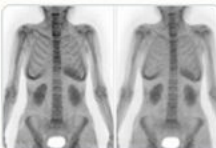


→ **Espesores aumentados + patrón restrictivo: sospecha de infiltración.**

- Miocardiopatía infiltrativa altamente sugestiva de amiloidosis; función biventricular conservada.
- Espesores aumentados (septal 15mm), dilatación biauricular y fibrosis subendocárdica anular biventricular.
- Realce tardío subendocárdico, T1 nativo elevado (1120ms) y **VEC muy aumentado (47%)**; derrame pericárdico y pleural.



- Perugini negativo (grado 0)** — sin captación miocárdica.



- Cadenas livianas libres:** κ 57,90 mg/L (VN 4,80–28,60), λ 373,90 mg/L (VN 2,90–19,30), κ/λ 0,16; inmunofijación en suero y orina de 24h sin componente monoclonal (perfil policlonal) — orienta a **AL**.
- Laboratorio:** NT-proBNP 1500 pg/mL. Troponina <0,40 ng/mL (cualitativa y cuantitativa negativas).

- Gen TTR:** sin variantes patogénicas (exones 2, 3 y 4) — descarta forma hereditaria.

- Cuadro orientado a **amiloidosis AL**: Perugini negativo + cadenas livianas alteradas, sin componente monoclonal.

SCORE MAYO 2012
Estadio II
dFLC 316mg/L↑

- Furosemida, empagliflozina 10mg/d, espironolactona 25mg/d.
- Seguimiento por cardiología, estrecho.

AMILOIDOSIS AL
emergencia
hematológica

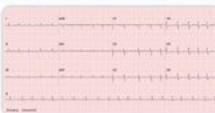
Masculino
71 años

- IC de novo; internación por flutter auricular, congestión pulmonar, edema periférico.
- Buena respuesta a diuréticos; coronariografía sin lesiones.
- CDI bicameral apto para RMN.
- Síndrome del túnel carpiano** — años antes de la cardiopatía.
- Neuropatía sensitivo-motora** de miembros inferiores.
- Disautonomía** (hipotensión ortostática).



Túnel
carpiano ·
disautonomía ·
neuropatía

- Ingreso en **fibrilación auricular**, FC 80. QRS 0,08s.
- Bajo voltaje del QRS** — discordante con la hipertrofia eco/RMN, hallazgo característico.

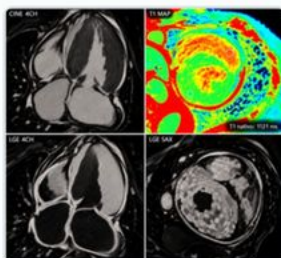


DFD 54mm DFS 47mm
FEVI 17% SIV 14mm
PP 13mm E/A >2
Strain -4%
PSAP 47mmHg
VCI dilatada

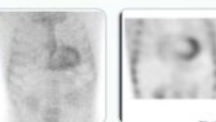


→ **Hipertrofia concéntrica + función muy deteriorada + strain reducido: sospecha de infiltración.**

- VI dilatado, HVI concéntrica severa (masa indexada 112g/m²), FEVI 27%, dilatación biauricular.
- T1 nativo elevado (1121 ms).
- Realce tardío difuso transmural en aurículas, anillos AV y VD.



- Perugini positivo, grado 2–3** (99mTc-DPD/PYP), confirmado por SPECT.



- Cadenas livianas libres:** κ 38,30 mg/L (VN 4,80–28,60), λ 38,00 mg/L (VN 2,90–19,30), κ/λ 1,01 (normal); inmunofijación en suero y orina de 24h sin componente monoclonal (perfil policlonal) — excluye AL.
- Laboratorio:** NT-proBNP 2696 pg/mL; eGFR 56 mL/min/1,73m².

- Gen TTR:** variante heterocigota **p.Val142Ile c.424G>A (Val122Ile)** — confirma forma **hereditaria (ATTRv)**; asesoría genética familiar.

- Algoritmo no invasivo completo → **ATTR-CM confirmada sin biopsia**; forma **hereditaria (ATTRv, Val142Ile)**.

SCORE NAC/GILLMORE
Estadio I
NT-proBNP y eGFR no elevados

- Actualmente en tratamiento con **Tafamidis 61mg/d**, dapagliflozina 10mg/d, espironolactona 25mg/d, rivaroxabán 20mg/d, diurético de asa.
- NYHA II, estable, sin reinternaciones.

AMILOIDOSIS ATTR
HEREDITARIA
variante genética confirmada
actualmente en tratamiento
con tafamidis



CONCLUSIÓN

Dos presentaciones de una misma vía final — la infiltración amiloide del miocardio — con desenlaces diagnósticos opuestos: **sospecha de AL** en la Sra. de 86 años vs. **ATTR hereditaria confirmada** en el Sr. de 71 años. El mensaje clave es el mismo algoritmo aplicado a ambas: **1°** descartar siempre discrasia de células plasmáticas (inmunofijación + cadenas livianas libres) ante todo eco sospechoso — tratar una AL como ATTR demora la quimioterapia y puede ser fatal · **2°** centellograma óseo Perugini/SPECT grado 2–3 sin componente monoclonal → diagnóstico de **ATTR-CM sin biopsia** · **3°** estudio genético del gen TTR para distinguir forma wild-type de hereditaria y guiar el asesoramiento familiar, **sin demorar** el inicio del tratamiento estabilizador una vez confirmado el diagnóstico.