

# MIOCARDIOPATÍA INFILTRATIVA. AMILOIDOSIS CARDÍACA POR TRANSTIRETINA. REPORTE DE UN CASO

## INFILTRATIVE CARDIOMYOPATHY. TRANSTHYRETIN CARDIAC AMYLOIDOSIS. A CASE REPORT

LUISINA SARACHU<sup>1</sup>, IVANNA POLIJRONOS<sup>1</sup>, ORNELLA VISCAÍNO<sup>1</sup>, ALDANA RODRÍGUEZ WAGNER<sup>1</sup>, VALENTINA TANCREDI<sup>2</sup>, LUDMILA KUNUSCH<sup>2</sup>, NICOLÁS VECCHIO<sup>2</sup>, SANDRA CEPEDA<sup>2</sup>, ALEXIS DIETZ<sup>3</sup>, NORA ZEBERIO<sup>4</sup>

### RESUMEN

La amiloidosis por transtiretina es una enfermedad infiltrativa progresiva causada por el depósito extracelular de fibrillas amiloides derivadas de la proteína transtiretina, en su forma mutada o nativa, afectando principalmente al corazón en pacientes mayores.

Presentamos el caso de un paciente masculino de 70 años que consultó por disnea progresiva y signos de insuficiencia cardíaca descompensada de novo. Frente a la sospecha de miocardiopatía infiltrativa, se solicitó resonancia magnética cardíaca, que resultó compatible con amiloidosis, centellografía con pirofosfato positiva, y la biopsia confirmó la presencia de depósitos amiloides. El tratamiento precoz con tafamidis permitió una evolución clínica favorable, con mejoría de la capacidad funcional y de la calidad de vida. Este caso resalta la importancia del enfoque diagnóstico multimodal y el impacto clínico positivo del tratamiento específico.

**Palabras clave:** amiloidosis, disnea, insuficiencia cardíaca.

### ABSTRACT

Transthyretin amyloidosis is a progressive infiltrative disease caused by the extracellular deposition of amyloid fibrils derived from the transthyretin protein, in its mutated or native form, primarily affecting the heart in elderly patients.

We present the case of a 70-year-old male patient who presented with progressive dyspnea and signs of de novo decompensated heart failure. Suspecting infiltrative cardiomyopathy, cardiac magnetic resonance imaging was ordered, which was consistent with amyloidosis. Pyrophosphate scintigraphy was positive, and a biopsy confirmed the presence of amyloid deposits. Early treatment with tafamidis resulted in a favorable clinical course, with improved functional capacity and quality of life. This case highlights the importance of a multimodal diagnostic approach and the positive clinical impact of specific treatment.

**Keywords:** amyloidosis, dyspnea, heart failure.

REVISTA CONAREC 2025;41(180):188-191 | [HTTPS://DOI.ORG/10.32407/RCON/2025180/0188-0191](https://doi.org/10.32407/RCON/2025180/0188-0191)

### INTRODUCCIÓN

La amiloidosis cardíaca (AC) es una miocardiopatía infiltrativa caracterizada por el depósito extracelular de proteínas mal plegadas en forma de fibrillas amiloides, que alteran la arquitectura y función del miocardio. Las principales formas son la asociada a cadenas ligeras de inmunoglobulinas (AL) y la amiloidosis por transtiretina (ATTR), esta última subdividida en variante hereditaria (ATTRv) y forma silvestre (ATTRwt)<sup>1</sup>. La ATTR ha emergido como una causa prevalente pero frecuentemente no reconocida de insuficiencia cardíaca con fracción de eyección preservada o levemente reducida, especialmente en hombres mayores de 65 años con hipertrofia ventricular inexpli-

cada, disfunción diastólica severa, trastornos del ritmo y hallazgos ecocardiográficos característicos<sup>2</sup>.

El diagnóstico precoz es crucial, dado que la evolución natural de la enfermedad se asocia a deterioro progresivo de la función cardíaca y a una alta mortalidad. El advenimiento de técnicas no invasivas ha permitido evitar biopsias en muchos casos y ha facilitado el reconocimiento de esta entidad. Las nuevas terapias modificadoras de enfermedad, como el tafamidis, han demostrado mejorar la sobrevida y la calidad de vida de los pacientes con ATTRwt<sup>3</sup>.

Presentamos el caso de un paciente con miocardiopatía amiloidótica por transtiretina en el cual el diagnóstico y tratamiento temprano favorecieron una buena evolución clínica.

### CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente masculino de 70 años, con hipertensión arterial como factor de riesgo cardiovascular medicado con Losartán 50 mg cada 12 horas.

Consulta a Servicio de Urgencias por disnea clase funcional III-IV asociado a edemas en miembros inferiores. Al examen físico presentaba una TA 130/90 mmHg, FC 50 latidos por minuto, saturando 90% al aire ambiente. Desde el aspecto cardiovascular se auscultaba un soplo sistólico en foco mitral, de intensidad 2/6, con ingurgitación yugular 3/3 sin colapso inspiratorio y edemas en miembros inferiores. Desde lo respiratorio, con regular mecánica ventilatoria y rales crepitantes en ambas bases, con requerimiento de oxígeno suplementario.

1. Residente de Cardiología. Hospital Municipal Dr. Héctor Cura. Olavarría. Provincia de Buenos Aires
2. Staff de Unidad Coronaria. Hospital Municipal Dr. Héctor Cura. Olavarría. Provincia de Buenos Aires
3. Staff del Servicio de Imágenes. Hospital Municipal Dr. Héctor Cura. Olavarría. Provincia de Buenos Aires
4. Jefa del Servicio de Cardiología. Hospital Municipal Dr. Héctor Cura. Olavarría. Provincia de Buenos Aires

✉ **Correspondencia:** Luisina Sarachu. Hospital Municipal Dr. Héctor Cura. Avda Sarmiento 2669. B7400MOA Olavarría, Buenos Aires. Tel.: 2284353766. [luisinasarachu@hotmail.com](mailto:luisinasarachu@hotmail.com) / [resicardiologiahmc@gmail.com](mailto:resicardiologiahmc@gmail.com)

Los autores declaran no poseer conflictos de intereses.

Recibido: 15/06/2025 | Aceptado: 17/06/2025

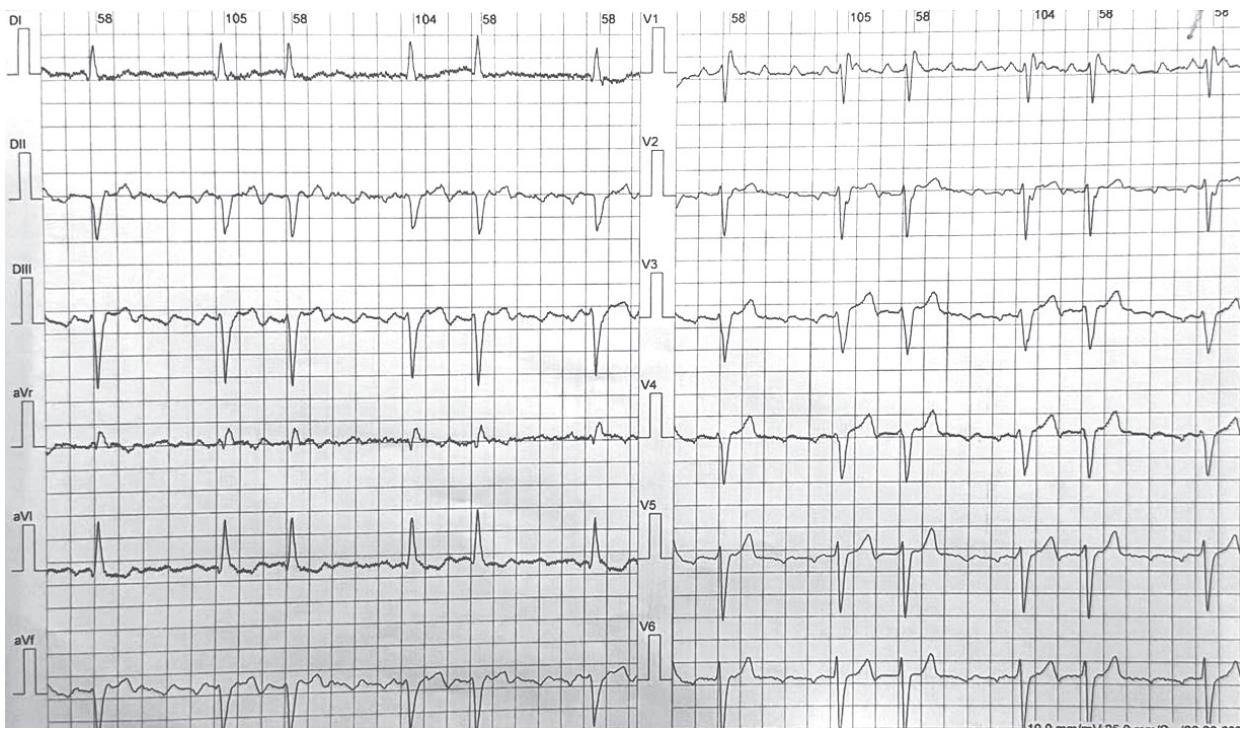


**Figura 1.** Electrocardiograma realizado en control cardiológico posterior donde se observa un ritmo de aleteo auricular de pasaje variable.

Se realizó un laboratorio que evidenció creatinina sérica 1,61 mg/dl, con alteración de la bilirrubina (total 2,5 mg/dl y directa 0,7 mg/dl). El electrocardiograma de ingreso presentaba un ritmo de aleteo auricular antihorario de pasaje variable, con una frecuencia cardíaca 60 latidos por minuto y una imagen de bloqueo de rama derecha con hemibloqueo anterior izquierdo. En la radiografía de tórax se evidenciaba un índice cardíaco aumentado con signos de redistribución de flujo. Se realizó un ecocardiograma transtorácico (ETT) que mostró una severa dilatación biauricular; ventrículo izquierdo (VI) no dilatado con severa hipertrofia concéntrica e hipocinesia global con deterioro moderado de la función ventricular (FEVI) de 45%; el patrón de relajación era prolongado y la función sistólica del ventrículo derecho (VD) estaba deprimida con un TAPSE 11.

Se decide iniciar anticoagulación oral y realiza balance negativo con evidente mejoría clínica. Se indica el alta hospitalaria bajo tratamiento médico con furosemida 20 mg cada 12 horas, acenocumarol 2 mg a la noche, bisoprolol 5 mg c/12 hs, dapagliflozina 10 mg día y seguimiento por consultorio de insuficiencia cardíaca.

Posteriormente concurre a control cardiológico por registros de hipotensión arterial, por lo que se decide suspender los antihipertensivos y se le solicitan los siguientes estudios: un electrocardiograma con ritmo de aleteo auricular antihorario de pasaje variable (**Figura 1**). El laboratorio presentaba una urea 72 mg/dl y la creatinina sérica de 2,17 mg/dl. En la orina de 24 horas se observó hemoglobinuria positiva (++) y proteinuria de 248 mg/24 h. Se decide repetir el ETT, que evidenció ambas aurículas severamente dilatadas; VI con severa hipertrofia concéntrica simétrica, sin obstrucción dinámica del tracto de salida, contractilidad segmentaria apical conservada con hipocinesia leve del resto de los segmentos, función diastólica con patrón tipo restrictivo (E/A 2,25), E/e 17 y FEVI 42%; el análisis de la función ven-

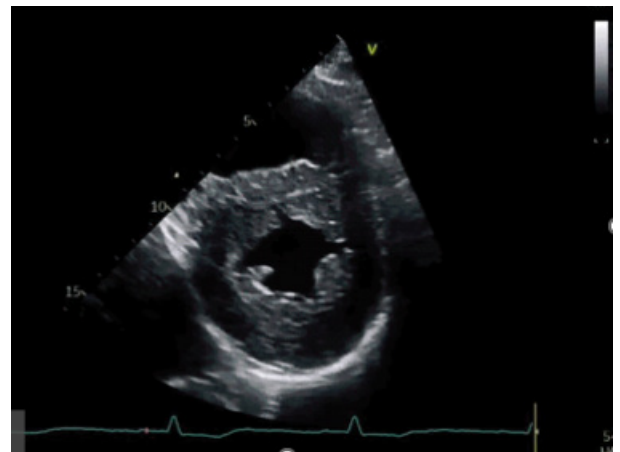
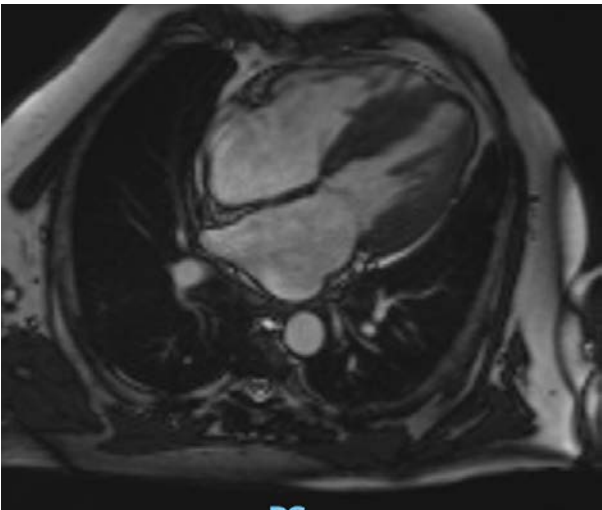


**Figura 2.** Ecocardiograma transtorácico. Se observa el ventrículo izquierdo con severa hipertrofia concéntrica simétrica.

tricular izquierda por *strain* longitudinal global demostró una marcada disminución de la contractilidad de todos los segmentos basales y mediales con normocinesia de segmentos apicales (SG -7,9%); la válvula aórtica se encontraba fibrosada, con apertura ligeramente disminuida; vena cava inferior dilatada, sin colapso inspiratorio; insuficiencia tricuspídea moderada con PSAP estimada de 50 mmHg; VD hipertrófico, con deterioro de la función sistólica. TAPSE 11 mm. DTS 0,9 cm/s. Todos estos hallazgos fueron coincidentes con una miocardiopatía infiltrativa, probablemente causada por amiloidosis cardíaca (**Figuras 2, 3 y 4**).

Ante la sospecha diagnóstica, se solicita una resonancia magnética cardíaca con realce tardío de gadolinio, que informa: VI no dilatado con aumento global del espesor parietal y disfunción sistóli-

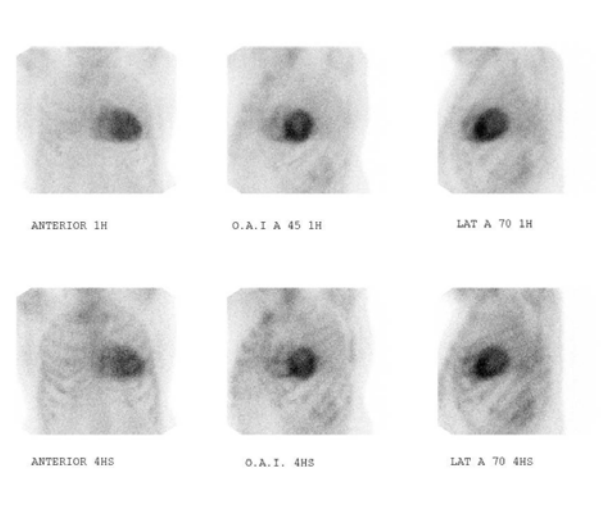
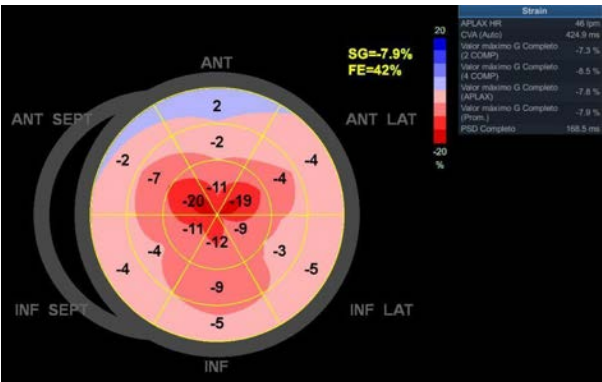


ca ligera por hipocinesia global, FEVI 46%; VD con disfunción sistólica leve-moderada; severa dilatación auricular izquierda y leve derecha; fibrosis extensa circunferencial, prácticamente transmural (**Figura 5**). Estos hallazgos eran compatibles con amiloidosis cardíaca.

Se decide solicitar un centellograma con pirofosfato TC 99 MIBI, que informa hipercaptación del radiofármaco, con persistencia de esta aun en las imágenes diferidas y con mayor intensidad que con el tejido óseo circundante. Resultado final: captación Grado III en la escala de Perugini, confirmando la presencia de amiloidosis cardíaca por transtiretina (**Figura 6**).

En la biopsia de tejido celular subcutáneo se evidenciaron fragmentos de tejido fibrovascularizado que presentaba depósito amiloide con la técnica de rojo Congo. Las cadenas livianas kappa lambda resultaron negativas.

Ante el diagnóstico de amiloidosis cardíaca con afectación renal y por presentar internación reciente por insuficiencia cardíaca descompensada se indica rehabilitación cardiovascular y evaluación por Servicio de Nefrología. Además, se inició tratamiento con tafamidis, con buena tolerancia y respuesta clínica. t



DISCUSIÓN

Se presenta el caso de un paciente que consultó por insuficiencia cardíaca descompensada *de novo*. El ETT inicial reveló hipertrofia concéntrica severa con disfunción sistólica y patrón diastólico restrictivo, hallazgos que orientaron a una miocardiopatía infiltrativa. El *strain* longitudinal global evidenció el característico patrón de *apical sparing*, y la resonancia magnética cardíaca con realce tardío evidenció fibrosis transmural difusa, confirmándose posteriormente el diagnóstico de amiloidosis por transtiretina con gammagrafía cardíaca positiva grado III y biopsia positiva con rojo Congo. Este caso resalta la importancia de la sospecha diagnóstica precoz y la terapéutica dirigida en amiloidosis cardíaca.

La ATTR es una causa subdiagnosticada de insuficiencia cardíaca con fracción de eyección preservada o levemente reducida. Su pronóstico depende estrechamente de la etapa en que se diagnostica e inicia tratamiento. El estudio de Maurer et al. destaca que el retraso diagnóstico promedio puede ser de varios años, impactando negativamente en la sobrevida y calidad de vida<sup>4</sup>. Además, el trabajo de Ruberg et al. remarca que la detección temprana, cuando la función ventricular aún no está severamente deteriorada, se

asocia a una mejor respuesta a tafamidis y menor progresión de la enfermedad<sup>5</sup>.

En este contexto, la resonancia magnética cardíaca ha adquirido un rol clave en el diagnóstico de esta patología. Su capacidad para detectar y cuantificar la infiltración miocárdica mediante técnicas como el mapeo T1 nativo y la fracción de volumen extracelular permite no solo el diagnóstico precoz, sino también el seguimiento de la respuesta al tratamiento. Además, permite estratificación pronóstica precisa, identificando a pacientes con mayor carga amiloide y peor pronóstico, lo que resulta útil para seleccionar candidatos que puedan beneficiarse del inicio temprano de tafamidis<sup>6</sup>.

Otro estudio no invasivo esencial para el diagnóstico es la gammagrafía con <sup>99m</sup>Tc-PYP o DPD que permite distinguir la amiloidosis ATTR de la AL sin necesidad de biopsia en muchos casos. Un estudio grado 2-3 con cadenas livianas negativas permite el diagnóstico no invasivo. El estudio multicéntrico de Gillmore et al. validó esta estrategia diagnóstica con una especificidad del 100% para ATTR en pacientes con gammagrafía grado  $\geq 2$  y sin monoclonalidad<sup>7</sup>.

Con un diagnóstico temprano, el tafamidis ha marcado un hito terapéutico en el tratamiento de la ATTR. Este fármaco, al estabilizar la proteína transtiretina e impedir su desnaturalización, es la primera estrategia eficaz para modificar el curso natural de la enfermedad.

Demostró que reduce significativamente la mortalidad total y las hospitalizaciones por causas cardiovasculares. Desde los 6 meses de tratamiento, se observó una atenuación del deterioro funcional y de la calidad de vida. Se ha reportado que los pacientes presentan menor deterioro de la función sistólica como diastólica ventricular, con diferencias significativas en parámetros como el *strain* longitudinal global y el volumen sistólico<sup>4</sup>. Finalmente, si bien emergen nuevas terapias en desarrollo, las terapias de silenciamiento y estrategias innovadoras, tafamidis continúa siendo el tratamiento de referencia, con sólido respaldo en términos de eficacia y seguridad<sup>8</sup>.

## CONCLUSIÓN

La amiloidosis cardíaca por transtiretina representa una causa frecuentemente subestimada de insuficiencia cardíaca. Su reconocimiento oportuno permite implementar un enfoque terapéutico específico y adecuado. En los últimos años, el desarrollo de nuevos fármacos ha modificado de manera significativa el pronóstico de esta enfermedad. En este escenario, resulta fundamental mantener un alto índice de sospecha clínica y promover un abordaje multidisciplinario que permita ofrecer a los pacientes alternativas terapéuticas que hasta hace poco tiempo eran impensadas.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Costabel JP, Pérez de Arenaza D, Ballari FN, Decotto S, Diez M, Grancelli H, y cols. Consenso de diagnóstico y tratamiento de la cardiopatía amiloidótica. *Rev Argent Cardiol.* 2025;93 (Suplemento 4): 1-41.
2. González-López E, López-Sainz Á, García-Pavía P. Diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis cardíaca por transtiretina. Progreso y esperanza. *Rev Esp Cardiol.* 2017;70(11):991-1004.
3. González Cappa SM, González CD. Nuevas perspectivas terapéuticas en amiloidosis cardíaca por transtiretina [Internet]. Buenos Aires: Sociedad Argentina de Cardiología; 2024 [citado 2025 jun 15]. Disponible en: <https://www.sac.org.ar/nuevas-perspectivas-terapeuticas-en-amiloidosis-cardiaca-por-transtiretina/>
4. Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, Elliot PM, Merlini G, Waddington-Cruz M, et al. Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. *N Engl J Med.* 2018;379(11):1007-1016.
5. Ruberg FL, Grogan M, Hanna M, Kelly JW, Maurer MS. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol.* 2019;73(22):2872-2891.
6. Fontana M, Martinez-Naharro A, Chacko L, Rowczenio D, Glibertson JA, Whelan CJ, et al. Reduction in CMR Derived Extracellular Volume With Patisiran Indicates Cardiac Amyloid Regression. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2021;14(1):189-199.
7. Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, Merlini G, Damy T, Dispenzieri A, et al. Nonbiopsy Diagnosis of Cardiac Transthyretin Amyloidosis. *Circulation.* 2016;133(24):2404-2412.
8. Gillmore JD, Judge DP, Cappelli F, Fontana M, Garcia-Pavia P, Gibbs S, et al. Efficacy and Safety of Acoramidis in Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. *N Engl J Med.* 2024;390(2):132-142.