

Looking beyond orthostatic hypotension – an interesting case of TTR amyloidosis

Privind dincolo de hipotensiunea ortostatică – un caz interesant de ATTR

C. Ureche^{1,2}, Ș. Ailoei¹, L. Țăpoi¹, A. Clement¹, A. Cazacu³, R. A. Sascău^{1,2}, C. Stătescu^{1,2}

¹ Institute of Cardiovascular Disease "Prof. Dr. George I.M. Georgescu", Iasi, Romania

² "Grigore T. Popa" University of Medicine and Pharmacy, Iasi, Romania

³ German Diagnostic Center, Chișinău, Moldova

Vă prezentăm cazul unei paciente de 34 de ani, simptomatică prin oboseală, dispnee și vertij. Examenul fizic a fost în limite normale, cu excepția hipotensiunii ortostatice confirmată prin test Schellong pozitiv care a reprodus simptomele pacientei. Biologic, s-a obiectivat anemie ușoară și NT-proBNP crescut. Electrocardiograma a obiectivat microvoltaj și progresie lentă a undei R. Ecocardiografia transtoracică a arătat îngroșarea pereților ventriculari și a mușchilor papilari, cu disfuncție diastolică tip III, presiuni de umplere crescute, un e' anormal de scăzut față de cel prezis și dilatare biatrială cu îngroșarea septului interatrial și pierderea drop-out-ului fiziologic. Consultul neurologic a obiectivat polineuropatie periferică cu sindrom de tunel carpian bilateral sever, neuropatie de nerv ulnar stâng la pumn și polineuropatie axonală senzitivo-motorie cronică. Având în vedere acestea, am decis să efectuăm RM cardiac, ce a confirmat suspiciunea de amiloidoză cardiacă prin aspectul tipic de distribuție a captării LGE la nivel subendocardic difuz, biventricular, cu captare intensă la nivel atrial. Raportul seric kappa/lambda a fost normal. Scintigrafia osoasă cu ^{99m}Tc cu un scor vizual de 3 (captare puternică, patologică, la nivel cardiac), a confirmat amiloidoza cu transtiretină (ATTR). Testarea genetică a identificat mutația E74Q (E54Q), sugerând o formă hereditară de ATTR. În acest context, pacienta urmează în prezent tratament cu un stabilizator de transtiretină. Acest caz este deosebit, având în vedere diagnosticul mATTR într-o fază incipientă a implicării cardiace, subliniind importanța unui prag de suspiciune ridicat la pacienții tineri care asociază îngroșarea pereților ventriculului stâng, disfuncție diastolică și afectare neurologică.