

## **Amiloidoză cardiacă ereditară cu debut tardiv – mutație genetică particulară** **Late-onset hereditary cardiac amyloidosis – peculiar genetic mutation**

Ana-Maria Buburuz, Adrian Gavrilesu, Ana-Maria Stătescu, Antoniu Petriș, Daniela Crișu  
Spitalul Clinic Județean de Urgență "Sf. Spiridon" Iași

### **Introducere**

Amiloidoza reprezintă o afecțiune sistemică progresivă, severă, cu impact deosebit asupra prognosticului și mortalitate crescută în absența unui tratament specific. Diagnosticul de amiloidoză cardiacă poate fi suspiciat pornind de la simptome sugestive, în corelație cu ecocardiografia (masca unei cardiomiopatii hipertrofice) și cu aspectul contradictoriu microvoltat de pe ECG. Deși considerată inițial a fi o patologie rară, creșterea conștientizării asupra acesteia și dezvoltarea tehnicilor non-invazive de diagnostic (scintigrafia cu difosfonați, imagistica prin rezonanța magnetică cardiacă) permit evidențierea precoce a bolii, diferențierea formelor etiologice și ghidarea tratamentului.

### **Prezentare de caz**

Prezentăm cazul unui pacient caucazian în vârstă de 74 de ani, diagnosticat cu cardiomiopatie hipertrofică nonobstructivă, adresat pentru manifestări de decompensare cardiacă globală, importantă scădere ponderală și paretezii ale membrilor inferioare. ECG: FiA 55/min, progresie lentă a undei R în precordiale, microvoltaj în derivațiile standard. Ecocardiografia obiectivează: ventriculi nedilatați, cu importantă hipertrofie concentrică, FEVS 41%, disfuncție diastolică de tip restrictiv, dilatare biatrială, hipertensiune arterială pulmonară moderată, fină lamă de lichid pericardic, aspect care susține diagnosticul de cardiomiopatie infiltrativ-restrictivă. A fost exclusă o cauză de amiloidoză primară sau secundară, iar examenul neurologic a relevat asocierea polineuropatiei periferice senzitive. Scintigrafia osoasă cu <sup>99m</sup>Tc-HDP a evidențiat un scor 3 Perugini de captare miocardică, înalt sugestiv amiloidozei prin mutația genei pentru transtiretină. Testarea genetică a obiectivat mutația V122I în urma secvențierii genei TTR.

### **Particularitatea cazului**

Evidențierea mutației genetice a transtiretinei V122I este specifică populației afro-americe, asociată debutului tardiv al cardiomiopatiei, la vârste înaintate și este corelată cu posibilitatea inducerii disfuncție sistolice ventriculare, tablou clinic particular în amiloidoza cardiacă ereditară.