



Floridablanca, Santander, septiembre 19 de 2012

Señor Editor:

Los doctores Silva, Prada, Páez y colaboradores, en la edición de la *Rev Colomb Cardiol* 2012; 19 (2): 100-104, presentaron el caso de un paciente con Ataxia de Friedreich (AF), en el que hicieron una interesante discusión sobre el compromiso cardíaco y neurológico, y algunas consideraciones acerca del trasplante cardíaco en estos pacientes (1). Como lo mencionan los autores, la ataxia de Friedreich es un trastorno degenerativo cerebeloso con un patrón de herencia autosómico recesivo, en el cual el compromiso cardíaco representa una de las principales causas de muerte, y en la que se ha encontrado disfunción mitocondrial y no es de carácter infiltrativo como se menciona; esto explica la fisiopatología de otras manifestaciones en estos pacientes como la misma diabetes. La cardiopatía hace parte del espectro clínico tardío y cuando se diagnostica, la discapacidad neurológica instaurada usualmente es severa y el pronóstico global muy comprometido.

Recientemente, nuestro grupo publicó el caso de un paciente con historia de insuficiencia cardíaca diagnosticada desde los 18 años, que requirió trasplante cardíaco cuatro años después de iniciados los síntomas. Inicialmente se consideró que el origen de la cardiopatía era idiopático; sin embargo, seis meses después del trasplante, el paciente presentó alteraciones del equilibrio, la marcha y el lenguaje, lo que sugirió el diagnóstico de ataxia de Friedreich, el cual fue confirmado tras la determinación de la mutación homocigota con expresión de 900 y 700 tripletas GAA (2). Al re-interrogar al paciente, manifestó síntomas sutiles desde los 15 años, dados especialmente por sensación de debilidad en miembros inferiores que le generaba una ligera alteración de su patrón de marcha usual. Todos estos síntomas solo fueron evidentes pocos meses después del trasplante.

De acuerdo con nuestro conocimiento, el caso reportado por nuestro grupo es el tercer caso publicado de trasplante cardíaco en un paciente con esta condición neurológica. Las dos publicaciones previas hipotetizaban un efecto del trasplante cardíaco sobre la condición neurológica de estos pacientes debido a una aparente mejoría en la ataxia y la disartria en los meses posteriores al trasplante. No obstante, los periodos de seguimiento de estos casos eran cortos (menores a dos años). A la fecha, nuestro paciente ha sido seguido durante nueve años, tiempo durante el cual ha mantenido una excelente función cardíaca, pero también una clara progresión de su compromiso neurológico a causa de la cual en el momento requiere asistencia para la marcha. A pesar del compromiso neurológico, el paciente ha llevado una calidad de vida aceptable, con posibilidades de realizar múltiples actividades cotidianas y de incorporarse activamente con su familia.

Con esto, creemos que aunque es improbable que el trasplante cardíaco afecte la velocidad de progresión del compromiso neurológico, debe considerarse como una alternativa en pacientes con manifestaciones cardíacas prominentes y compromiso neurológico leve como lo señalan los autores.

Silva y Colaboradores mencionan que el trasplante cardíaco es una alternativa cuando el compromiso cardíaco es más severo que el neurológico y la supervivencia calculada es mayor de diez años. Claramente la decisión de trasplante en un paciente con una enfermedad neurodegenerativa genera una importante controversia, en especial desde el punto de vista ético dado el pronóstico desalentador en muchos de estos casos. Sin embargo, con base en esta experiencia creemos que cada caso debe ser individualizado al momento de tomar la decisión de ser incluido en el programa de trasplante cardíaco y se debe vincular a un grupo de apoyo y orientación para la adaptación a la vida diaria, apoyándose en los recursos electrónicos cada vez más accesibles a la comunidad en general.

*Federico A. Silva Sieger, MD., MSc.
Gustavo A. Díaz Silva, MD.
Ives T. Villamizar Schiller, MD.*

Grupo de Ciencias Neurovasculares, Fundación Cardiovascular de Colombia, Floridablanca, Colombia.
Correo electrónico: federicosilva@fcv.org

Bibliografía

1. Silva LE, Prada LP, Páez H, Buitrago AF, Franco C, Sánchez R, Rendón I. Cardiopatía dilatada en ataxia de Friedreich: el punto sin retorno. *Rev Colomb Cardiol* 2012; 19: 100-104.
2. Silva Sieger FA, Díaz Silva GA, Ardila Vera MA, Saavedra Chacón MF, Méndez Díaz SC. Cardiac Transplantation for dilated cardiomyopathy in a patient with Friedreich Ataxia: A case report. *Inter Journal Case Report and Images* 2012; 3 (6): 20-33.