



## IF-045 - AMILOIDOSIS AA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS

J. Marques Soares, M. Cañas Ruano, A. Gil Vila, R. Solans Laque, F. Martínez Valle y S. Bujan Rivas

Medicina Interna. Hospitals Vall d'Hebron. Barcelona.

### Resumen

**Objetivos:** Comunicar los casos de amiloidosis AA identificados en una Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Sistémicas como forma de presentación de síndromes autoinflamatorios (SAI) del adulto. Conocer los síndromes autoinflamatorios (SAI) causantes de amiloidosis secundaria AA. Aportar información sobre la metodología de evaluación diagnóstica y de extensión de la amiloidosis AA en enfermos afectados de SAI. Comunicar la respuesta al tratamiento del SAI de base y de la amiloidosis AA.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de los pacientes controlados en una consulta monográfica de fiebres periódicas de la Unitat de Malalties Sistèmiques i Autoimmunes de nuestro servicio. Recogida de datos clínicos, genéticos y exploraciones complementarias para diagnóstico del SAI y extensión de amiloidosis AA. Seguimiento clínico y respuesta al tratamiento del SAI y de la amiloidosis AA.

**Resultados:** De la serie de 75 enfermos afectados de SAI seguidos en la Consulta monográfica de la Unitat de Malalties Sistèmiques i Autoimmunes, se identificaron 3 pacientes con amiloidosis AA: 1 paciente con fiebre mediterránea familiar (FMF), 1 paciente con síndrome de fiebre periódica asociado a criopirina (CAPS) y un paciente con diagnóstico clínico de haploinsuficiencia HA 20. Paciente 1: mujer de 41 años diagnosticada de FMF y amiloidosis AA a raíz de proteinuria de rango no nefrótico, biopsia renal y colónica compatible y mutación compleja (doble mutación en heterocigosis) del gen MEFV. Siguió tratamiento con anakinra (anti IL-1) con escasa respuesta. Bajo tocilizumab (anti IL-6), la proteinuria y los reactantes de fase aguda (RFA) se redujeron drásticamente. Paciente 2: varón de 69 años diagnosticado de CAPS a raíz de amiloidosis renal (proteinuria de rango nefrótico), vesical (biopsia compatible) y cardíaca (miocardiopatía infiltrativa), episodios de fiebre, reumatismo palindrómico y pericarditis, sordera neurosensorial juvenil y mutación A439T en el gen CIAS1 en heterocigosis. Bajo anakinra presentó resolución de la clínica pericárdica y articular, negativización de la proteinuria y normalización de la miocardiopatía por ecocardiograma. Paciente 3: varón, 40 años con historia de episodios de fiebre, aftas orales cicatriciales y elevación de RFA sin otros criterios de enfermedad de Behçet ni clínica familiar; amiloidosis AA por biopsia renal a raíz de proteinuria de rango nefrótico. El estudio genético para haploinsuficiencia A20 y otros SAI resultó negativo. Bajo anakinra, la proteinuria se negativizó pero persistieron los episodios de fiebre, aftas y elevación de RFA. El estudio de mutaciones somáticas y del exoma familiar se halla en curso.

*Discusión:* La amiloidosis AA es una complicación secundaria en procesos inflamatorios de larga evolución, tanto de causa infecciosa como no infecciosa. Entre estos últimos, los SAI representan menos del 10% de los casos de amiloidosis AA. En este grupo de pacientes, la amiloidosis se desarrolla como complicación de una actividad inflamatoria crónica persistente. En los casos presentados, la amiloidosis representa el primer dato de sospecha para los SAI subyacentes. La afectación renal es la forma de presentación más común; otros órganos pueden afectarse con frecuencia variable, como corazón o tubo digestivo. El diagnóstico diferencial debe incluir los SAI dada la posibilidad de reversión de la amiloidosis bajo tratamiento con bloqueo de IL-1/IL-6.

*Conclusiones:* En el estudio etiológico de la amiloidosis AA deben incluirse los síndromes autoinflamatorios monogénicos. A pesar de su baja prevalencia, la posibilidad de diagnóstico en enfermos frecuentemente no diagnosticados/mal diagnosticados permite iniciar un tratamiento eficaz y seguro, tanto para su enfermedad de base como para su amiloidosis AA.