



## ER-3. - ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE UNA SERIE DE CASOS DE AMILOIDOSIS

S. Muñoz Guillamó, F. Blasco Patiño, J. Blázquez Encinar, E. Lorenzo Serrano, F. Mora Gómez

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Torrevieja. Torrevieja. Alicante.

### Resumen

**Objetivos:** Reportar las características clínicas de los casos de amiloidosis diagnosticados en el Hospital de Torrevieja.

**Métodos:** Para la identificación de casos se utilizó el archivo de diagnósticos al alta del servicio de documentación clínica. Se incluyeron los casos de amiloidosis diagnosticados en el Hospital de Torrevieja entre enero de 2007 y enero de 2014.

**Resultados:** En 7 años se han diagnosticado 10 casos, 60% de los cuales eran mujeres. La edad media fue de 68,8 años. Hubo 8 casos de amiloidosis sistémica, todos AL, de los cuales un 62% se asociaban a mieloma múltiple y el 38% a paraproteinemia monoclonal. Hubo 2 casos de amiloidosis localizada, uno de ellos afectaba a vejiga y tenía historia de hematuria de años de evolución con biopsia previa normal. El segundo caso afectaba al colon sigmoide y presentaba historia previa de colitis persistente. En las formas sistémicas el motivo de consulta fue disnea y edemas en miembros inferiores en el 75% y, colestasis disociada en el 25%. El 62% presentaba síndrome nefrótico. La PCR al inicio de los síntomas se encontraba elevada en el 78% de los casos y se mantuvo elevada durante toda la enfermedad. Las formas localizadas fueron las que mantuvieron niveles más elevados. Para el diagnóstico se empleó biopsia renal en 2 casos, hepática en otros 2, de grasa abdominal en 3 ocasiones, recurriéndose a biopsia de colon sigmoide en una ocasión, biopsia faríngea en 1 caso y biopsia abierta de pulmón en otro. La media del retraso diagnóstico fue de 12,5 meses (1-28 meses). La supervivencia media desde el diagnóstico fue de 3,14 meses en la amiloidosis sistémica. La causa de la muerte fue en el 87% fallo cardíaco y el 13% fallo hepático. En cuanto a las formas localizadas, uno de los pacientes sobrevivió 22 meses (muerte por sepsis respiratoria) y el otro continúa vivo actualmente.

**Discusión:** El término amiloidosis define a un grupo de patologías, encuadradas en las denominadas enfermedades conformacionales, que se caracterizan por el depósito extracelular de una proteína en la que se ha producido una alteración del plegamiento, lo que a su vez conlleva una conformación espacial diferente que le confiere el ser insoluble. Este depósito altera la arquitectura y la función de los tejidos en los cuales se deposita. La baja incidencia de esta patología hace que las series de casos existentes contengan un número escaso de pacientes. En la literatura médica la mayor parte de los casos son formas sistémicas, siendo los órganos más frecuentemente afectados riñón, corazón, tracto gastrointestinal e hígado. Los datos de nuestra serie coinciden, si bien la mayor parte de la clínica se origina por una situación de anasarca y a fallo cardíaco, siendo ésta la causa de la muerte en el 75% de los casos. Todos nuestros casos fueron amiloidosis AL. En nuestra serie un dato a resaltar en las formas secundarias es la presencia de una actividad inflamatoria persistente sobre el órgano afecto

con una PCR marcadamente elevada y biopsias iniciales normales. Es posible que la inflamación mantenida sea el factor que determine el depósito en este área del amiloide AA derivado de la proteína sérica amiloide, proteína que se sintetiza en el hígado en procesos inflamatorios. En que personas se produce este proceso es la clave para explicar las que podríamos denominar "amiloidosis inflamatorias", en contraposición a las amiloidosis cuyas proteínas tienen su origen en unos clones celulares.

*Conclusiones:* La amiloidosis es una enfermedad con una incidencia baja que afecta sobre todo a personas de edad avanzada. Deberíamos distinguir dos entidades en base a su mecanismo de base. La forma AL que tiene un origen clonal y de otro lado una forma inflamatoria. La clave para comprender la amiloidosis inflamatoria estaría en aclarar los factores que condicionan que la proteína sérica amiloide sufra una alteración en el plegamiento dando lugar a una proteína insoluble que en las formas localizadas parece depositarse en la zona de inflamación. La amiloidosis sistémica sigue siendo la más frecuentemente diagnosticada y dentro de ésta el tipo AL, que condiciona un pronóstico infausto en el 100% de los casos. La causa de la muerte suele ser el fallo cardíaco.