



## IF-047 - AMILOIDOSIS PRIMARIA Y FORMAS FAMILIARES: REVISIÓN DE CASOS EN 10 AÑOS EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO DE OURENSE

A. Latorre Díez, A. Barreiro Rivas, A. González Noya, P. López Mato, A. Lorenzo Vizcaya

Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario de Ourense. Ourense.

### Resumen

**Objetivos:** Conocer las características epidemiológicas de la amiloidosis primaria (AL) y de las formas familiares, subtipo transretina, en el área sanitaria de Ourense en el período entre 2004-2014; así como el manejo diagnóstico y la actitud terapéutica tomada.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo, en el que se han seleccionado pacientes mayores de 15 años con el diagnóstico de amiloidosis AL o amiloidosis familiares tipo transretina.

**Resultados:** Entre enero de 2004 y diciembre de 2014 se han diagnosticado 15 pacientes con amiloidosis; 8 mujeres y 7 hombres. De ellos el 60% fueron amiloidosis primaria o tipo AL, el 20% fueron amiloidosis AL asociado a mieloma múltiple y el 20% de ellos amiloidosis familiares subtipo transretina. La edad media al diagnóstico fue de 73,4 años, con un rango de edad comprendido entre los 57 y 82 años. Para el diagnóstico se realizó biopsia diferentes tejidos confirmándose en todos ellos depósito amiloide, que se tiñe con tinción rojo Congo. Respecto a la presentación clínica, los síntomas más frecuentes fueron la astenia y la pérdida de peso en un 60%. Hubo afectación cardíaca en el 33,3% de los casos, hepática en el 26,6% y de otros órganos en el 6,6%. En los casos de amiloidosis familiar tipo transretina la principal manifestación clínica fue la sintomatología neurovegetativa con disautonomía progresiva; en 2 de los 3 pacientes con esta afección, presentaban además asociada cardiopatía restrictiva. En cuanto al tratamiento de nuestros 15 pacientes, tan sólo 8 recibieron terapéutica, los otros 7 pacientes no recibieron tratamiento alguno, por sus comorbilidades asociadas o por fallecimiento. Respecto a las pautas de tratamiento, el 2 pacientes se trataron con terapia combinada de melfalán y dexametasona y 3 de ellos con pauta combinada de melfalán y prednisona. Tan sólo 1 de los 15 pacientes cumplió criterios para la realización de trasplante hematopoyético, completándose posteriormente su tratamiento con melfalán y bortezomib. Dentro de los 3 casos de amiloidosis familiares subtipo transretina, 2 de ellos fueron sometidos a trasplante hepático, el otro paciente no recibió ningún tratamiento. El período de supervivencia tras el diagnóstico de la enfermedad osciló entre 1 mes y 84 meses de vida. La edad media de supervivencia tras el diagnóstico fue de 16,57 meses, 1 de los pacientes continúa actualmente en remisión parcial de la enfermedad y en tratamiento activo. De los 15 casos diagnosticados, han fallecido 14, bien por la avanzada edad que presentaban al diagnóstico, las comorbilidades asociadas, por imposibilidad de administrar tratamiento o por falta de respuesta al mismo.

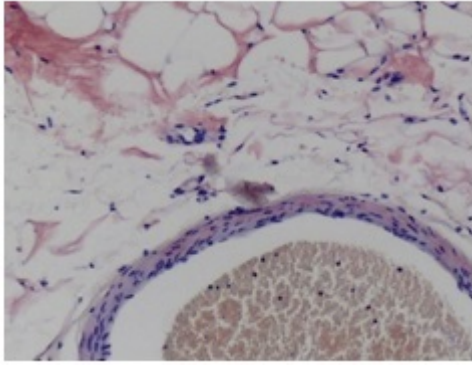


Figura 1.



Figura 2.

**Conclusiones:** Los principales factores pronósticos asociados a una mayor mortalidad fueron: una mayor edad, la presencia de enfermedad crónica/degenerativa de base y de afectación renal y cardíaca. Por el contrario la afectación del SNP y del tracto digestivo se relacionaron con una mayor supervivencia. No se han apreciado diferencias significativas entre ambos sexos. Debido a la elevada edad de nuestros pacientes en el momento del diagnóstico, sólo un caso se ha podido beneficiar del tratamiento de primera línea: trasplante hematopoyético + melfalán + bortezomib.