



## IF-078 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE AMILOIDOSIS SISTÉMICA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

A. Gracia Gutiérrez, V. Alastrué del Castaño, B. Gracia Tello, M. Rodero Roldán, A. Gascón Martín, A. Camón Pueyo, M. Aibar Arregui, B. de Escalante Yangüela

Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Las amiloidosis sistémicas están causadas por cambios conformacionales y agregación de proteínas autólogas que se depositan en los tejidos en forma de fibrillas. Se considera una enfermedad rara, con una incidencia estimada en 9 casos por millón de personas-año. El objetivo es realizar un estudio descriptivo de las características epidemiológicas, clínicas y analíticas de los pacientes diagnosticados de amiloidosis primaria.

**Métodos:** Estudio observacional retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de amiloidosis primaria entre los años 1999 y 2015 en el Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza. Se excluyeron del estudio a pacientes sin diagnóstico histológico o genético y a aquellos con amiloidosis secundaria AA (descritos en otro grupo), senil o localizada. Se describieron características demográficas, clínicas, analíticas y evolutivas. Se analizó si existían diferencias respecto a la mortalidad. El análisis se realizó mediante el paquete estadístico SPSS v.21.

**Resultados:** Se incluyeron 18 pacientes, 50% hombres con una edad media al diagnóstico de  $63,67 \pm 14,98$  años. Como forma de presentación el 33% presentaron como de forma inicial afectación renal seguida de la neurológica (16%), cardíaca (11%) y la constitucional (11%) siendo las menos frecuentes la afectación hematológica y respiratoria (5,6%). La mediana hasta el diagnóstico fue de 17 meses. En 6 pacientes se confirmó proteína amiloide AL en la biopsia, 9 se asociaron a mieloma múltiple y/o gammapatía monoclonal y se demostró mutación de TTR en 3. Respecto a la localización de la misma, en 7 pacientes se eligió como primera opción la grasa abdominal, seguido de la biopsia renal ( $n = 3$ ) y hepática ( $n = 2$ ). En dos casos se llegó al diagnóstico por biopsia transbronquial. Ocho pacientes precisaron una segunda biopsia y, 3 más, una tercera muestra. Respecto a los valores analíticos, la media de VSG al diagnóstico era de 40,47 mm, PCR  $1,56 \pm 1,49$   $\mu\text{g/ml}$  y la b-2-microglobulina de  $9,9 \pm 7,81$  ng/ml. La creatinina media era de 2,58 mg/dl con una proteinuria de 1,75 g/L en orina de 24 horas. En nuestra muestra hubo una mortalidad del 66% con una mediana de 12 meses hasta el fallecimiento ( $n = 12$ ). Un 22% precisó diálisis, recibiendo tratamiento médico un 43,5% ( $n = 7$ ) y un único paciente trasplante. Al comparar a los pacientes vivos con los fallecidos, no se objetivaron diferencias significativas en ninguno de las variables analizadas.

**Discusión:** La afectación renal es la predominante en nuestra serie, con una creatinina elevada ya en

el momento del diagnóstico. Un dato a resaltar es la presencia de una actividad inflamatoria significativa medida mediante varios marcadores inflamatorios (VSG, PCR y b2microglobulina). Para el diagnóstico se precisó de biopsia de órgano afecto (o estudio genético de familiares afectados) siendo la grasa abdominal nuestra primera opción diagnóstica. El pronóstico de esta enfermedad es desfavorable, con más del 50% de mortalidad a pesar del tratamiento y una esperanza de vida media de 19 meses. En nuestro estudio, contrariamente a lo que se podría pensar inicialmente, y posiblemente debido al limitado número de pacientes, no se objetivaron diferencias significativas entre los pacientes vivos y fallecidos respecto a los datos clínicos ni analíticos comparados.

*Conclusiones:* La amiloidosis sistémica es una enfermedad rara y que requiere una alta sospecha diagnóstica. La afectación renal es su forma de presentación más frecuente. Conlleva una mortalidad muy alta a pesar de tratamiento. En nuestro estudio no se hallaron datos analíticos o clínicos que nos permitan predecir la evolución del paciente.