



## V-153 - DIAGNÓSTICO HISTOLÓGICO DE AMILOIDOSIS. EXPERIENCIA DE UNA UNIDAD DE REFERENCIA

E. Cañas Ruano<sup>1</sup>, M. González Rodríguez<sup>1</sup>, A. Fernández Codina<sup>1</sup>, O. Orozco Gálvez<sup>1</sup>, J. Mestre Torres<sup>1</sup>, A. Segarra Medrano<sup>2</sup>, M. Gironella Mesa<sup>3</sup>, F. Martínez Valle<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Nefrología, <sup>3</sup>Hematología. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características demográficas de los pacientes diagnosticados de amiloidosis y el tipo de biopsias realizadas, valorando su rendimiento diagnóstico.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo realizado mediante la revisión de las historias clínicas de los pacientes en seguimiento en la Unidad de Amiloidosis del Hospital Vall d'Hebron desde 2009. Se han excluido los pacientes sanos portadores de mutaciones del gen de la transtirretina (TTR). Los diagnósticos de amiloidosis se han establecido mediante estudio anatomopatológico, de imagen y/o genético.

**Resultados:** Hasta junio de 2016 ochenta y tres pacientes se encontraban en seguimiento por la Unidad. Once de ellos (13,3%) eran portadores sanos de mutaciones del gen de la transtirretina. El estudio se centró en los 72 pacientes afectados de amiloidosis. Treinta y un enfermos (43,1%) eran mujeres. La edad mediana al diagnóstico fue de  $70,3 \pm 15,6$  años y la supervivencia mediana después del diagnóstico de  $20,7 \pm 33,5$  meses. La distribución por tipos de amiloidosis fue la siguiente: 34 (47,2%) primaria (AL), 12 (16,7%) secundaria (AA), 14 (19,4%) senil y 12 (16,7%) hereditaria. En las hereditarias la mutación más frecuentemente identificada fue la V30M (50,0%). Entre las AA, 4 casos (33,3%) se encontraban en relación con enfermedades infecciosas, 5 (41,7%) con enfermedades autoinmunes o autoinflamatorias y en 3 (25,0%) no se identificó etiología. El diagnóstico definitivo mediante estudio anatomopatológico se consiguió en 51 pacientes (70,8%) con 129 biopsias (tabla).

Biopsias más frecuentemente realizadas en la Unidad de Amiloidosis del Hospital Vall d'Hebron			
Tipo de biopsia	Número de biopsias realizadas	Muestra suficiente	Biopsia diagnóstica
Grasa subcutánea (quirúrgica)	30 (41,7%)	27 (90,0%)	10 (33,3%)
Grasa subcutánea (punch)	3 (4,2%)	2 (66,7%)	1 (33,3%)
Rectal	26 (36,1%)	25 (96,2%)	12 (46,1%)
Médula ósea	25 (34,7%)	20 (80,0%)	11 (44,0%)
Endocárdica	7 (9,7%)	7 (100,0%)	3 (42,9%)
Renal	15 (20,8%)	15 (100,0%)	14 (93,3%)

*Discusión:* La AL es la forma más frecuente de la enfermedad en nuestra cohorte, de forma similar a otras series. En el caso de la enfermedad hereditaria, la mutación V30M supone la mitad. El diagnóstico anatomopatológico debe realizarse inicialmente mediante la biopsia de grasa subcutánea, escasamente invasiva y con aceptable rendimiento. La introducción de la biopsia de grasa subcutánea con punch podría ser una opción de futuro aún menos invasiva. Si la primera es negativa, se debe proceder a la biopsia rectal. Finalmente, en caso de no obtener diagnóstico, se deberán biopsiar los tejidos con afectación clínica, siendo estas pruebas más cruentas.

*Conclusiones:* La amiloidosis es una enfermedad poco frecuente cuyo diagnóstico anatomopatológico puede ser complicado, requiriendo biopsias de repetición. La biopsia de grasa subcutánea ha sido la más utilizada en nuestra Unidad con un buen rendimiento y escasa invasividad, pudiéndose plantear como primera opción en todos los casos, recurriéndose a órganos afectados cuando ésta no es suficiente.