



## V-060 - ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE LAS AMILOIDOSIS SISTÉMICAS EN NUESTRO MEDIO

A. Gracia Gutiérrez<sup>1</sup>, M. Aibar Arregui<sup>1</sup>, C. Lahuerta Pueyo<sup>2</sup>, S. Menao Guillén<sup>2</sup>, B. de Escalante Yangüela<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Bioquímica Clínica. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Las amiloidosis son enfermedades producidas por el depósito de proteínas fibrilares insolubles en distintos tejidos generando una gran variedad de manifestaciones clínicas. Se distinguen varios tipos: Amiloidosis primaria o AL, asociada a patologías hematológicas (mieloma, linfoma), Amiloidosis secundaria o AA, asociada a enfermedades crónicas (infecciones de repetición, enfermedades inflamatorias); amiloidosis por TTR (polineuropatía amiloidótica familiar con herencia autonómica dominante y WT-TTR o senil) y otras menos frecuentes como la amiloidosis por beta 2 microglobulina o por ANP. Nuestro objetivo es describir los casos de amiloidosis diagnosticados en nuestro centro.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo, realizando una revisión de historias clínicas entre 2012 y 2015 en el Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza en las que constara cualquier diagnóstico relacionado con la amiloidosis (CIE-9).

**Resultados:** Se incluyeron 67 pacientes, de los cuales un 61,2% eran hombres y un 38,8% mujeres. La edad media al diagnóstico fue de 71,5 años (rango de 23-95 años). Respecto al tipo de amiloidosis, un 43,28% de los casos (n = 29) correspondían a angiopatía amiloide cerebral (AAC); un 23,88% (n = 16) a amiloidosis AL (n = 5 asociados a mieloma); un 16,42% (n = 11) a amiloidosis AA (n = 3 asociados artritis reumatoide); un 4,48% asociada a TTR (n = 3); un 5,97% (n = 4) a amiloidosis cardíaca senil; 1 caso de amiloidosis cutánea y otra traqueobronquial; y 2 casos de amiloidosis no filiadas (sin estudio diagnóstico completado). Como forma de presentación, el 44,11% debutaron inicialmente con clínica neurológica, seguida de un 14,71% con síndrome nefrótico, un 13,23% con manifestaciones cardíacas y un 10,29% con síndrome constitucional. Se realizaron biopsias a 33 pacientes (49,25%); un 54,5% del total (n = 18) fueron renales (de las cuales 16 fueron positivas); un 42,42% (n = 14) de grasa subcutánea (siendo 5 positivas); 15,15% (n = 5) hepáticas (4 positivas), seguidas de un 15,15% (n = 5) rectales (siendo 1 positiva), 6,06% (n = 2) linguales ambas positivas; 1 biopsia gástrica y otra esofágica siendo ambas negativas; y una biopsia traqueobronquial y otra de glándula salival siendo ambas positivas. Respecto al estudio genético, únicamente se realizó en un 10,45% del total de pacientes (6 casos, obteniéndose 2 casos negativos, 1 caso correspondiente a polimorfismo no causante de enfermedad y 3 casos positivos para mutación del gen de la TTR).

**Discusión:** En nuestro centro el tipo de amiloidosis codificado con más frecuencia es la angiopatía amiloide, diagnosticada como probable según criterios clínicos sin realizarse biopsia y que no puede considerarse una amiloidosis sistémica, entre las cuales la más frecuente es la amiloidosis AL

asociada a mieloma múltiple. El hecho de que la principal manifestación inicial sea la clínica neurológica se debe a este elevado número de casos de angiopatía amiloide. El síndrome nefrótico tanto en AL como en AA sería la manifestación más frecuente excluidas las AAC, lo que justifica el mayor número de biopsias renales realizadas. Cabe destacar también la existencia de 3 casos de amiloidosis genética en una zona no endémica.

*Conclusiones:* Dentro de la amiloidosis, existen varios tipos, predominando la primaria (AL) y la secundaria (AA), no obstante hay que tener presente los tipos de amiloidosis menos prevalentes como es el caso de la amiloidosis por TTR; siendo muy importante definir bien el tipo de amiloidosis porque el pronóstico y el tratamiento son muy diferentes en unas y otras.