Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1328

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-050 - AMILOIDOSIS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL: REVISIÓN DE 2011 A 2016

G. Policarpo Torres[1], R. Ramos Polo[2], L. Viñas Terris[3], A. Armengou Arxé[1] y A. Castro Guardiola[1]

[1]Servei de Medicina interna; [2]Servei de Cardiología; [3]Unitat Docent de Medicina de família i Comunitària. Hospital Universitari Doctor Josep Trueta (HUGJT). Girona.

Resumen

Objetivos: Las amiloidosis son un grupo heterogéneo de enfermedades con baja incidencia y presentación clínica muy variable. Nuestro objetivo es describir los casos diagnosticados de amiloidosis sistémica (AS) en nuestro centro durante un período de cinco años.

Material y métodos: Se revisaron retrospectivamente los pacientes diagnosticados de AS en el HUGJT según codificación CIE-10 durante el período 2011-2016. Se excluyeron los casos cuyo diagnóstico no se realizó en dicho centro y aquellos en que no se disponía de estudio histológico que permitiera tipificar el tipo de amiloide. Se analizaron las variables demográficas, clínicas, las exploraciones complementarias, tratamientos y supervivencia.

Resultados: Se diagnosticaron 20 pacientes de AS. El 70% eran hombres, con edad media de 66,6 ± 2,7 años. Ninguno tuvo antecedentes familiares de AS. Los síntomas de consulta fueron: disnea en 11 casos (55%), astenia en 7 (35%), pérdida de peso en 5 (25%) y ortopnea/DPN en 5 (25%). Ninguno consultó por clínica neuropática. En la exploración, presentaban edemas 8 casos (40%); IY/RHY, 4 (20%); y hepatomegalia, 3 (15%). No se recogió en la mayoría si existía macroglosia. Analíticamente, 13 de 17 casos (65% del total) tuvieron VSG elevada; 13 del total (65%), anemia normocítica; y 13 de 18 (65% del total), proteinuria con 7 en rango nefrótico. 11 casos (55%) presentaron una banda monoclonal: 6 casos IgG-?; 2 IgA-?; 1 IgM-?; 1 IgA-?; y 1 IgG-?. De 6 casos en que se realizó estudio genético de amiloidosis hereditaria (mATTR), dos fueron positivos heterozigotos para V122l ATTR. Se realizó ecocardiograma en 16, y 7 fueron sugestivos de amiloidosis cardíaca; mientras que la cardioresonancia lo fue en 11 de 14 realizadas. En 2 casos que se sospechó wild type-ATTR (wt-ATTR), se realizó gammagrafía con difosfonatos, siendo ambas sugestivas de esta. La confirmación histológica se realizó por aspirado de grasa subcutánea (AGS), biopsia rectal, renal y medula ósea (MO). Fueron positivas 3 de 8 AGS; 7 de 11, de las rectales; y 7 de 7, de las renales. Se realizó estudio histológico de MO (aspirado/biopsia) en 12 casos, con diagnóstico de mieloma múltiple en 6, plasmocitosis en 4 y MO sin alteraciones en 2. El diagnóstico final fue: 13 amiloidosis AL; 3 AA, relacionadas a osteomielitis crónica, fiebre mediterránea familiar y hepatopatía crónica; 2 mATTR; y 2 wt-ATTR. De los casos con AL, 9 se trataron con quimioterapia según esquema melfalán + dexametasona (DXM); 3, con sólo DXM y uno no se trató. No se consideró a ningún paciente candidato a trasplante. La supervivencia global mediana fue 16,60 meses [RIQ: 8,39-35,11].

Discusión: La AS es difícil de diagnosticar por la gran variabilidad de presentaciones clínicas y la inexistencia de marcadores específicos. En nuestro centro, hemos encontrado un predominio de amiloidosis

AL (65%), al igual que en la literatura, y siendo principal la afectación renal (n = 14, 70%) seguida de la cardiaca (n = 13, 65%), coincidiendo ambas en 8 casos (40%). No obstante, con el envejecimiento poblacional y la disponibilidad de nuevas técnicas diagnósticas es probable un aumento porcentual de otras formas, como wt-ATTR. Posiblemente, haber incluido en el estudio sólo casos con confirmación histológica habrá contribuido a infradiagnosticarla, sobretodo en casos de miocardiopatía infiltrativa donde no se realizó biopsia endomiocárdica y en los cuales la rentabilidad en otros tejidos es muy baja. Del mismo modo, cabe destacar que obtuvimos un bajo rendimiento de la biopsia rectal y del AGS como técnicas diagnósticas.

Conclusiones: En nuestra serie, la tríada clásica de síntomas sugestivos de amiloidosis (IC, proteinuria sin diabetes y neuropatía periférica) se encontró en sólo 3 casos y en otros 5 aparecía incompleta sin afectación neurológica. La sensibilidad y especificidad del AGS fueron inferiores a las esperadas, aunque la forma más prevalente fue la amiloidosis AL, en la cual el AGS tiene mayor rentabilidad. Además, el tratarse de una revisión retrospectiva de casos diagnosticados exclusivamente en nuestro centro y el escaso número limita poder generalizar los resultados.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.