



## V-216 - SERIE DE CASOS: AMILOIDOSIS PRIMARIA (AL)

M. Álvarez Villacampa, P. Lucena Calvet, A. Espigares Correa, B. de Dios García, C. Monfort Vinuesa y J. Toral Revuelta

Medicina Interna. Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** Se analizaron las características demográficas, clínicas y analíticas, así como los órganos afectados en cada uno de los casos de amiloidosis primaria diagnosticados en nuestro centro entre enero de 2011 y mayo de 2017.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo de una serie de 41 pacientes con diagnóstico de amiloidosis entre enero de 2011 y mayo de 2017. De entre ellos, se seleccionaron los diagnosticados de amiloidosis primaria (AL) tras estudio histopatológico y de tipificación de precursor amiloide describiéndose sexo, edad, motivo de consulta, cuadro clínico, órgano afecto y alteraciones analíticas asociadas.

**Resultados:** De los 41 pacientes diagnosticados de amiloidosis, se identificaron 3 casos de amiloidosis primaria (7,32%). 2 pacientes eran mujeres y 1 varón. La edad media fue de 67 años. Un paciente consultó por macroglosia, otro por hematuria y el tercero por alteraciones de la función renal. Dos de los casos presentaban malestar general y el tercero disnea nocturna y dificultad para el habla por aumento del volumen lingual. A la exploración destacaba la macroglosia en uno de los pacientes. Un paciente presentó afectación lingual, otro afectación vesical y el tercero afectación renal con síndrome nefrótico e insuficiencia renal crónica asociada a amiloidosis primaria. Ninguno presentó depósitos de amiloide ni afectación secundaria a ningún otro nivel. Analíticamente, dos pacientes presentaban insuficiencia renal y hematuria. El 100% presentaba proteinuria asociada. El perfil hepático mostró elevación de la GGT en uno de los pacientes. El 100% tenían valores de inmunoglobulinas en sangre en el rango de la normalidad. Dos pacientes presentaron elevación de reactantes de fase aguda (ferritina y PCR). Solo uno presentó anemia normocítica. Ninguno presentó alteraciones en la serie blanca ni plaquetaria.

**Discusión:** La amiloidosis se produce por el depósito en diversos tejidos de una sustancia amorfa positiva para rojo Congo. Los distintos tipos se diferencian por el tipo de proteína precursora de la sustancia amiloide. En la AL existe una población clonal de células plasmáticas que produce una cadena ligera monoclonal de tipo kappa o lambda. La sustancia amiloide puede depositarse en cualquier tejido (excepto el sistema nervioso central) dando lugar a diversas manifestaciones clínicas. El diagnóstico se realizó mediante la demostración histopatológica de material amiloide en biopsias de lengua, riñón y vejiga, con tipificación inmunohistoquímica posterior. El estudio de extensión fue negativo en todos los casos. El tratamiento de la AL tiene como objetivo eliminar la población clonal de células plasmáticas productoras de proteína amiloide. Melfalán, dexametasona y

el trasplante de progenitores hematopoyéticos son las principales opciones terapéuticas. El inhibidor del proteasoma bortezomib se ha mostrado eficaz en series cortas de pacientes con AL. Destacar que el paciente con afectación lingual se trató con bortezomib, dexametasona y trasplante de progenitores hematopoyéticos con disminución del volumen lingual.

*Conclusiones:* La amiloidosis tiene una presentación muy diversa, hecho que se pone de manifiesto en los tres casos analizados. La presencia de bandas monoclonales en suero y orina hace sospechar una gammapatía y por ende amiloidosis primaria, dato presente en los tres pacientes. El órgano afectado con mayor frecuencia es el riñón (70-80%) siendo menos frecuente la macroglosia (10%). La afectación fue muy diversa en nuestro estudio (lingual, renal y vesical). Es muy importante el diagnóstico y tratamiento precoces para la mejoría funcional del órgano afecto y la mortalidad. Según algunas series, la supervivencia mediana de los pacientes con amiloidosis primaria es de 12 meses sin tratamiento. En nuestro estudio, destaca la buena evolución de los casos con afectación lingual y enfermedad renal crónica instaurada.