



160/991 - Amiloidosis primaria

B.Catarineu Almansa^a, Y. Arranz Martínez^a, J.M. Escudero Ibáñez^a, M. Viozquez Meya^b, J. Alegre Basagaña^c, Y. Puigfel Piquer^d, M. Vila Soler^a, S. Mestre Gómez^e, M.C.Jiménez García^d y E.Ruiz Guinart^e

^aMédico de Familia. ABS 3 Singuerlín. Santa Coloma de Gramenet. Barcelona. ^bMédico de Familia. EAP El Masnou. El Masnou. Barcelona. ^cMédico de Familia. Instituto Catalán de Salud. ABS 4. Santa Coloma de Gramenet. Barcelona. ^dEnfermera. EAP Singuerlín. Santa Coloma de Gramenet. Barcelona. ^eDUE. ABS 3 Singuerlín, Santa Coloma de Gramenet. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 72 años que acude a consulta de atención primaria para recoger analítica de control anual y presenta microalbuminúria > 400 mg/g con función renal normal. Se repite analítica a los 6 meses que persiste microalbuminuria > 400 mg/g por lo que se realiza orina de 24 horas dónde se detecta proteinuria de rango nefrótico (8,5 g/24h). Se reinterroga a la paciente que niega edemas en EEII, ni hematuria, ni alteración del ritmo intestinal ni anorexia. Antecedentes médicos: HTA en tratamiento con ramipril 10 mg, DSL en tratamiento con atorvastatina 40 mg e Hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo. Se deriva a nefrología que realizan analítica que confirma sd. nefrótico sin microhematuria con proteinograma con componente monoclonal IgG lambda y biopsia renal que confirma amiloidosis AL por cadena lambda sin afectación de otros órganos. Se inició tratamiento con melfalán (tratamiento quimioterápico) y prednisona oral con mejoría de la proteinuria al cabo de 6 meses (< 3,5 g/24h) ya no siendo de rango nefrótico y con buena tolerancia de la paciente al tratamiento.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración física: no edemas en EEII; pulsos carotídeos y femorales normocinéticos y sin soplos; MVC sin ruidos sobreañadidos; AC tonos cardíacos rítmicos si n soplos ni roces; Abdomen blando y depresible, no masas ni visceromegalias, peristaltismo conservado. Orina 24h: proteína 8,48 g/24h, urato 0,5 g/24h, volumen 2.000 mL. Analítica CCEE. Nefrología: hemograma normal, creatinina 0,75 mg/dl, FG 80 mL/min/1,73 m², Ca/P 8,6/3,3 mg/dL, Na/K 143/4,6 mmol/L, CT 292 mg/dL, LDL 165 mg/dL, HDL 79 mg/dL, TG 240 mg/dL. Proteinograma IgG lambda monoclonal, ANA negativos, FR negativo marcadores tumorales (CEA,AFP,CA-12-3, CA-125, CA-19-9) negativos, VHC y VHB negativos. Biopsia renal: amiloidosis renal tipo AL (amiloidosis primaria) con afectación difusa glomerular, arterias e intersticio renal medular. Mielograma: medula ósea dentro de la normalidad. Ecocardiograma: normal.

Juicio clínico: Amiloidosis renal tipo AL (primaria) sin afectación de otros órganos.

Diagnóstico diferencial: Delante de un síndrome nefrótico hay que sospechar de una alteración glomerular primaria (nefropatía membranosa, nefropatía IgA, glomeruloesclerosis focal y segmentaria, glomerulonefritis membranoproliferativa y enfermedad de cambios mínimos) o por causas secundarias o sistémicas (diabetes tipo I y II, LES con afectación renal, mieloma múltiple,

amiloidosis, fármacos (AINEs, bifosfonatos, litio, INF α), neoplasias, infecciones (VHC, VHB, TBC...) y nefropatía por reflujo).

Comentario final: En la amiloidosis primaria es esencial el diagnóstico precoz, antes de que haya afectación orgánica establecida (renal, cardíaca o intestinal). La respuesta al tratamiento suele ser tardía, entre 6-12 meses. El tratamiento debe ser individualizado, según edad, grado y tipo de afectación orgánica. El pronóstico de los pacientes con amiloidosis depende en gran parte de los órganos afectados, la respuesta hematológica al tratamiento y la cuantía de cadenas ligeras circulantes. La ausencia de tratamiento eficaz hace que el pronóstico sea desfavorable.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hull RP, Goldsmith DJ. Nephrotic syndrome in adults. *BMJ*. 2008;336(7654):1185-9.
2. Jaccard A, Moreau P, Leblond V, et al. High-dose melphalan versus melphalan plus dexamethasone for AL amyloidosis. *N Engl J Med*. 2007;357:1083-93.
3. Cohen AD, Comenzo RL. Systemic light-chain amyloidosis: advances in diagnosis, prognosis and therapy. *Hematology 2010 (American Society of Hematology Education Program Book)*; 287-94.