

## ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE AMILOIDOSIS PRIMARIA

R.Cuello, A.García de Coca, L.Guerras, M.Bourgeais, F.J. Fernández Calvo.

*Servicio de Hematología . Hospital Clínico de Valladolid*

**Introducción:** La amiloidosis se caracteriza por el depósito patológico de una proteína anómala en distintos tejidos con el resultado de atrofia, necrosis y pérdida de su estructura normal. Los órganos más frecuentemente afectados son: corazón, riñón, hígado y sistema nervioso periférico. La incidencia es de 8 casos por millón de habitantes/ año.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 7 pacientes diagnosticados de Amiloidosis en nuestro centro entre los años 2001-2006.

**Resultados:** Rango de edad comprendido entre (40–76 años), 6 varones y 1 mujer. El motivo de consulta más frecuente fue Insuficiencia Cardíaca (4/7), el resto presentó síntomas generales (sobre todo pérdida de peso e hiporexia) y sólo una sintomatología digestiva (diarrea). Seis pacientes tenían CM en suero (IgG en 4/6 e IgA en 2/6), predominaron las cadenas ligeras I (4/6) sobre la k. Todos presentaron un pequeño porcentaje de células plasmáticas patológicas por IF en MO (2–4%), y en un enfermo se detectó la t(11:14). La prueba diagnóstica más sensible fue la positividad al rojo congo en biopsia rectal y en grasa subcutánea (5/5). La biopsia ósea fue positiva en 3/5. Dos enfermos se diagnosticaron por biopsia de órgano afecto (tiroides y corazón). En todos se realizó Ecocardiograma. En 4/6 se documentó miocardiopatía restrictiva. Sólo en cuatro enfermos se realizó estudio en suero de Troponina T y proBNP que estaban aumentadas en dos. Todos los enfermos tenían elevación de la  $\kappa$ 2-microglobulina. En la evolución de la enfermedad 5/7 desarrollaron algún grado de insuficiencia renal y sólo uno afectación del Sistema Nervioso Periférico. Tres pacientes no recibieron tratamiento al presentar insuficiencia cardíaca congestiva grave, siendo su supervivencia media de 3 meses. Un enfermo se trató con Melfalán + Prednisona sin respuesta falleciendo a los 4 meses. Un paciente recibió TASPE con Melfalán 200 obteniendo RC que mantiene tras 36 meses (no tenía afectación cardíaca). Otro enfermo fue sometido a Trasplante cardíaco previo a la realización de TASPE con una supervivencia de 18 meses. El último enfermo, que estaba en tratamiento con Inmunosupresores y Prednisona por Trasplante Renal (hace 20 años) continúa vivo y mantiene el mismo tratamiento desde el diagnóstico.

**Conclusiones:** Es fundamental el diagnóstico precoz porque es una enfermedad tratable. En nuestra serie la incidencia de la enfermedad es menor a la descrita en la literatura por probable infradiagnóstico. El principal factor pronóstico es la afectación cardíaca y los nuevos marcadores de riesgo cardíaco (Troponina-T y NT-proBNT), que permiten estratificar a los pacientes sometidos a TASPE. Los enfermos jóvenes con afectación cardíaca grave se podrían beneficiar de un doble trasplante (Cardíaco y TASPE).