



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/991 - Amiloidosis primaria

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

<sup>a</sup>Médico de Familia. ABS 3 Singuerlín. Santa Coloma de Gramenet. Barcelona. <sup>b</sup>Médico de Familia. EAP El Masnou. El Masnou. Barcelona. <sup>c</sup>Médico de Familia. Instituto Catalán de Salud. ABS 4. Santa Coloma de Gramenet. Barcelona. <sup>d</sup>Enfermera. EAP Singuerlín. Santa Coloma de Gramenet. Barcelona. <sup>e</sup>DUE. 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 microalbuminuria > 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 donde 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 carotideos 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 m<sup>2</sup>, 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?), 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.