Semergen. 2016;42(Espec Congr 15):1

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

212/2290 - Amiloidosis laríngea como expresión de disfonía de larga evolución

J.I. Moscosio Cuevas[a], F. Leiva-Cepas[b], A. Rizo-Barrios[c], I. López-López[d], L. López-Marín[e], A. López Matarín[f], R.J. Reyes Vallejo[b], R.S. Fernández Márquez[g], A. Cabello Chanfreut[h] y J.Á. Fernández-García[h]

[a]Médico de Familia. Centro de Salud Consultorio Barriada del Ángel. Córdoba. [b]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; [h]Médico de Familia. Unidad de Gestión Clínica de Occidente. Consultorio de Villarrubia. Córdoba. [c]Médico Residente de Anatomía Patológica; [d]Médico Residente de Nefrología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. [e]Enfermera. Universidad Católica de Valencia. Valencia. [f]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Unidad de Gestión Clínica Guadalquivir. Córdoba. [g]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Occidente. Córdoba.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 64 años de edad sin antecedentes personales. Fumadora ocasional. Acude a su MAP por disfonía de años de evolución, con empeoramiento en los últimos meses. Nunca consultó por este motivo, refiriendo que su "voz es así desde siempre". Comenta pérdida de peso no cuantificada en los últimos meses. Se deriva a ORL que tras laringoscopia aprecia aspecto granuloso en vestíbulo laríngeo por encima de las bandas ventriculares, sin aspecto neoplásico.

Exploración y pruebas complementarias: En la exploración física sólo destaca una leve acantosis nigricans en cara interna de ambos muslos (glucemias y Hb1Ac normal). TAC cervical: engrosamiento homogéneo de región supraglótica, en lado izquierdo imagen aérea bien definida y en el derecho una imagen más sólida pero también aérea ¿laringocele bilaretal sobreinfectado? No adenopatías. Biopsia laríngea: depósito subepitelial de amiloide (rojo Congo +). Inmunohistoquímica negativa para amiloide A. Cadenas ligeras Kappa y lambda sin restricción. Estudio de extensión: negativo.

Juicio clínico: Amiloidosis laríngea. Sin afectación sistémica.

Diagnóstico diferencial: La sospecha de amiloidosis -rojo Congo +- y sin datos de proliferación clonal de células plasmáticas (componente M sérico y/o urinario, células plasmáticas monoclonales en medula ósea), se debe descartar otras formas de amiloidosis -amiloidosis familiar (AF) y la amiloidosis cardiaca senil-. La AF tiene herencia autosómica dominante debido a mutaciones de la transtirretina. Existen 3 formas clínicas: neuropática, nefropática y cardiopática. La forma más frecuente es la predominantemente neuropática, por la sustitución de metionina-valina en la posición 30 de la transtirretina (MET 30). Confirmándose el diagnóstico por positividad inmunohistoquímica de amiloide con anticuerpos frente a transtirretina y estudio molecular para identificar la mutación.

Comentario final: En la amiloidosis es esencial el diagnóstico precoz, antes de que tenga manifestaciones sistémicas. El tratamiento debe ser individualizado -según edad, grado y tipo de

afectación orgánica- por lo que en estos pacientes son fundamentales el tratamiento de soporte y el manejo multidisciplinario con la colaboración de otros especialistas, en especial en pacientes con afectación renal o cardiaca.

Bibliografía

1. Kyle RA, et al. Incidence and natural history of primary systemic amyloidosis in Olmstead County, Minnesota, 1950-1989. Blood. 1992;79:1817-22.
2. Pribitkin E, et al. Amyloidosis of the upper aerodigestive tract. Laryngoscope. 2003;113:2095-101.

Palabras clave: *Amiloide. Disfonía. Tinción rojo Congo.*

1138-3593 / © 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.