



Clínica cotidiana

Amiloidosis primaria: ¿pensamos en ella?

Anna Fabra Noguera^{a,*}, Eva Pablos Herrero^b, Marta Herranz Fernández^c
 y José Manuel Carmona Segado^d

^a Medicina Familiar i Comunitària, CAP Creu Alta, Sabadell, Barcelona, España

^b Medicina Familiar i Comunitària, CAP Sant Oleguer, Sabadell, Barcelona, España

^c Medicina Familiar i Comunitària, CAP La Florida, Santa Perpètua de Moguda, Barcelona, España

^d Medicina Familiar i Comunitària, CAP Sant Llorenç, Castellar del Vallès, Barcelona, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 6 de agosto de 2015

Aceptado el 12 de noviembre de 2015

On-line el 24 de diciembre de 2015

Palabras clave:

Amiloidosis

Amiloidosis primaria

Manifestaciones intestinales

RESUMEN

Mujer de 73 años de edad, que acude a nuestra consulta después de haber sido visitada en urgencias del hospital con orientación diagnóstica de gastroenteritis aguda. Refiere un cambio de ritmo intestinal persistente de más de 3 semanas y pérdida de peso no cuantificada; no hay otros síntomas relevantes ni antecedentes epidemiológicos, excepto una situación familiar complicada (hijo alcohólico). Solicitamos analítica general, que resulta irrelevante. Curamos petición de colonoscopia a través del circuito rápido de que disponemos en nuestra área; el resultado macroscópico es normal y está pendiente de biopsias. Durante el tiempo de espera del resultado de la anatomía patológica acude de nuevo a urgencias y es ingresada en el hospital de referencia para estudio, dado su mal estado general.

© 2015 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Primary amyloidosis, do we think about it?

ABSTRACT

The case is presented of a 73 year-old, who came to this clinic after being seen in the hospital emergency department with a provisional diagnosis of acute gastroenteritis. She mentioned a change in bowel habits, persisting for more than three weeks, and an unquantified weight loss. There were no other relevant symptoms or epidemiological history, except a complicated family situation (alcoholic son). Routine laboratory tests were requested, which were normal. A colonoscopy was requested using the fast track system set up in this, with a normal macroscopic result, pending biopsies. While waiting for the histopathology results, she was again seen in the emergency department and was admitted to a referral hospital for study because of her poor condition.

© 2015 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: dra.fabra@gmail.com (A. Fabra Noguera).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.mgyf.2015.11.002>

1889-5433/© 2015 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Mujer de 73 años de edad, que acude a la consulta refiriendo un aumento del ritmo deposicional (4-5 deposiciones diarias) de unas 3-4 semanas de evolución. Tiene decaimiento general, está visiblemente afectada y nos comunica que fue visitada en el servicio de urgencias del hospital de referencia hace 3 días.

En el informe se apunta que, tras anamnesis, exploración y análisis con hemograma y bioquímica básica, es dada de alta con diagnóstico de gastroenteritis aguda. Se le recomienda seguir tratamiento con paracetamol (650 mg/8 h) y dieta astringente que detallan en documento adjunto. En el informe de alta se describe brevemente en la anamnesis el estado de ánimo de la paciente, por la difícil convivencia con su hijo y lo relacionan con el cambio de ritmo intestinal.

Dado que no mejora, acude a nuestra consulta. Conocemos bien a la paciente desde hace 14 años. Antecedentes patológicos destacables: hipertensión arterial bien controlada, no diabetes mellitus, no dislipemia, hernia de hiato con reflujo gastroesofágico, síndrome depresivo estable actualmente. Antecedentes quirúrgicos: cirugía por hernia discal hace 15 años, prótesis total de cadera hace 3 años. Antecedentes familiares: hijo alcohólico, convivencia complicada.

Tratamiento actual: enalapril (20 mg/día), hidroclorotiazida (25 mg/día), amlodipino (5 mg/día), paracetamol (650 mg/8 h) si dolor y omeprazol (20 mg/día).

Durante la exploración física observamos palidez cutánea y aspecto de haber perdido peso (comprobamos que la pérdida es mayor del 10%); auscultación cardiorrespiratoria dentro de la normalidad; abdomen blando y depresible, con discreto aumento del peristaltismo, no peritonismo y no se palpan masas ni megalias.

En el análisis general, el hemograma, la bioquímica con función renal hepática y la función tiroidea son normales.

Solicitamos colonoscopia por vía de circuito rápido para cáncer de colon y recto (CCR). Es realizada a los 7 días. El informe define normalidad macroscópica y está pendiente del resultado de biopsias del colon derecho para descartar colitis microscópica.

Estando pendiente del resultado de la anatomía patológica (AP), acude de nuevo al servicio de urgencias del hospital por empeoramiento de su estado general. No tolera la ingesta oral y el ritmo intestinal es de 4-6 deposiciones/día. No tiene capacidad para realizar las actividades básicas de la vida diaria.

El análisis durante su ingreso muestra la presencia de proteína monoclonal.

El informe de la biopsia del colon refiere depósito de material amiloide en los vasos de la submucosa; ausencia de criterios de colitis microscópica.

Con estos datos la orientación diagnóstica es de amiloidosis primaria.

Se completa el estudio y tratamiento en el servicio de hematología del hospital, que confirma la amiloidosis con afectación del colon derecho y del corazón.

Se sigue tratamiento y seguimiento en el servicio de hematología con melfalán/dexametasona. Solo tolera un ciclo de tratamiento, y continúa el empeoramiento de su estado general, por lo que pasó a control por el servicio de cuidados paliativos hasta su fallecimiento 2 meses después.

Comentario¹⁻⁶

El término amiloidosis se ha aplicado a enfermedades que surgen por el depósito extracelular de fibrillas insolubles de una proteína polimérica en tejidos y órganos.

La nomenclatura aceptada es AX: A indica amiloidosis y la X representa la proteína en la fibrilla. Así, AL es el amiloide compuesto de cadena ligeras (*light chain*, LC) de inmunoglobulina; esta ha recibido el nombre de amiloidosis sistémica primaria.

La amiloidosis de este tipo se caracteriza por el ataque extenso de múltiples órganos y sistemas.

Suele ser un trastorno de evolución rápida, cuyos síntomas iniciales (fatiga y enflaquecimiento) son comunes; pero el diagnóstico no se confirma hasta que surgen síntomas atribuibles a un órgano específico.

Los riñones constituyen los órganos afectados con mayor frecuencia (80%), seguidos por el corazón (voltaje bajo y signos de seudoinfarto en el electrocardiograma), la afectación del sistema nervioso (neuropatía sensitiva periférica, 18%; síndrome del túnel carpiano, 25%; disfunción del sistema autónomo con perturbaciones de la motilidad del sistema gastrointestinal e hipotensión ortostática, 16%), hepatomegalia (34%) e hiperesplenismo sin esplenomegalia.

Se observa equimosis en la piel, en particular en la zona periorbitaria: signo de «ojo del mapache».

Un signo patognomónico de este tipo de amiloidosis es la macroglosia, que aparece en el 10% de los pacientes.

Otros signos son la distrofia de las uñas, la alopecia y la artropatía por amiloide con engrosamiento de las membranas sinoviales.

En este caso, lo más plausible era pensar en una neoplasia, dado que no es frecuente el diagnóstico de amiloidosis solo con estos síntomas. Un aumento del ritmo intestinal (diarrea) mayor de 3 a la semana orienta a pensar en una causa orgánica, aunque haya estresantes socio-familiares que puedan influir en ello. La paciente tiene antecedentes de síndrome depresivo-ansioso, problemas de relación con su hijo alcohólico, discusiones frecuentes, convivencia difícil y en urgencias relacionaron el cambio de ritmo intestinal con el estado de ánimo.

Queremos hacer hincapié en la importancia de una buena y completa anamnesis, y en el conocimiento de toda la historia de la paciente.

Una vez más, la atención primaria estuvo al lado del paciente para descubrir, orientar, solicitar exploraciones complementarias... En este caso precisó ingreso antes de llegar al diagnóstico etiológico, pero fue la prueba solicitada desde atención primaria la que orientó y diagnosticó finalmente el caso.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Guir MJ, Högenauer D, Santa Ana CA, Porter JL, Little KH, Stone MJ, et al. Rapid intestinal transit as a primary cause of severe chronic diarrhea in patients with amyloidosis. *Am J Gastroenterol.* 2003;98:2219-25.
 2. Tausend W, Neill M, Kelly B. Primary amyloidosis-induced nail dystrophy. *Dermatol Online J.* 2014;20:21237.
 3. Rahman N, Togger M, Hawley I, Weston-Smith S, Whitehead MW, Rademaker JW, et al. Primary systemic amyloidosis presenting as idiopathic inflammatory colitis. *BMJ Case Rep.* 2011;2011, pii: bcr0820114596.
 4. Palma CL, Grünholz D, Osorio G. Clinical features of patients with the pathological diagnosis of amyloidosis. *Rev Med Chil.* 2005;133:655-61.
 5. Seldin DC, Skinner M. Amillidosis: Principios de Medicina Interna, II, 17.^a ed. Harrison; 2009. p. 2145-9.
 6. Wang C, Li Y, Jin Y, Zhou W, Zhu Y, Yao F, et al. Chronic diarrhea as the presenting feature of primary systemic AL amyloidosis: Serendipity or delayed diagnosis? *BMC Gastroenterol.* 2013;13:71.
-
1. Guir MJ, Högenauer D, Santa Ana CA, Porter JL, Little KH, Stone MJ, et al. Rapid intestinal transit as a primary cause of severe