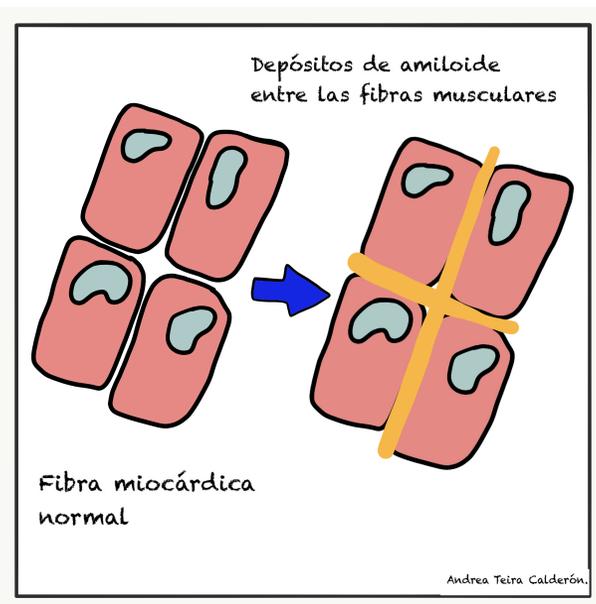


44. AMILOIDOSIS

Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín

Concepto

Se trata de una enfermedad sistémica caracterizada por el **depósito y acumulación de proteínas anormales (amiloide) en los órganos y tejidos**. La manifestación de la enfermedad puede ser diferente en cada caso pero los órganos más frecuentemente involucrados son el corazón, los riñones, el hígado, el sistema nervioso y el tubo digestivo. Con el término amiloidosis cardiaca nos referimos específicamente a la afectación cardiaca pero no debemos olvidar que se trata de **una enfermedad sistémica**. En este sentido, la amiloidosis es la causa más frecuente de miocardiopatía restrictiva.



La amiloidosis es una enfermedad progresiva, de tal forma que en las fases más avanzadas puede provocar la insuficiencia del órgano y llegar a poner en riesgo la vida.

Causas

Existen varios tipos:

- **Amiloidosis AL:** se produce por depósito de cadenas ligeras de inmunoglobulinas por un funcionamiento anormal de la médula ósea.
- **Amiloidosis AA:** aparece en el contexto de enfermedades inflamatorias o infecciosas crónicas como la artritis reumatoide o la enfermedad inflamatoria intestinal.
- **Amiloidosis por transtirretina:** cada vez más frecuente. Existen dos variantes:
 - ✓ **Adquirida:** típica de pacientes de edad avanzada, no hereditaria (amiloidosis senil o salvaje).
 - ✓ **Hereditaria:** producida por alteraciones en el gen codificante de la transtirretina y se hereda de forma autosómica dominante (riesgo de transmisión del 50%).
- **Otras:** menos frecuentes.

Síntomas

Es posible no tener síntomas de la enfermedad hasta fases avanzadas. La afectación cardiaca presenta los síntomas derivados de la miocardiopatía restrictiva.

Además, existen otros síntomas derivados de la afectación de otros órganos y tejidos:

- **Síndrome del túnel carpiano:** adormecimiento y dolor en la mano que aumenta con los movimientos repetitivos debido a una compresión nerviosa por acumulación de amiloide en la muñeca.
- **Ojos de mapache:** oscurecimiento de la piel de la región orbitaria.
- **Macroglosia:** lengua aumentada de tamaño y con dificultad para hablar y tragar.
- **Neuropatía:** pérdida de sensibilidad térmica y vibratoria a nivel fundamentalmente de los pies que puede evolucionar con atrofia muscular.
- **Alteraciones del ritmo intestinal.**
- **Adelgazamiento involuntario significativo.**
- **Insuficiencia renal.**

Diagnóstico

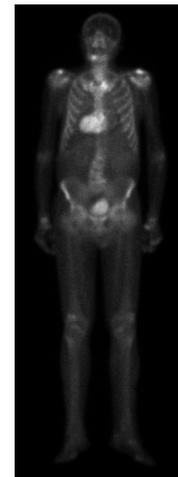
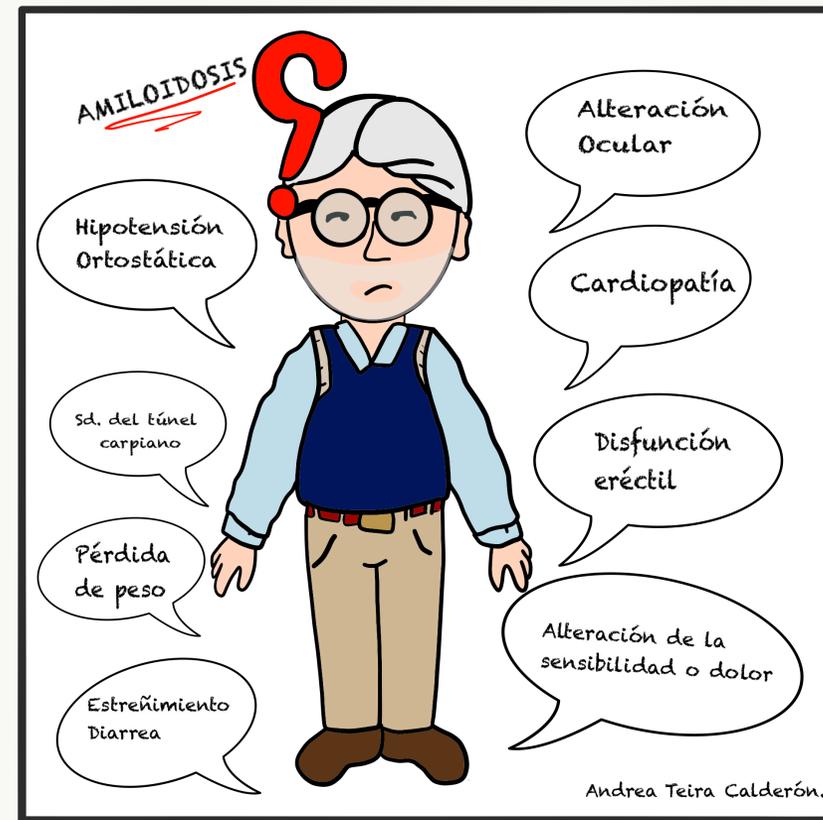
**SÍNTOMAS +
PRUEBA DIAGNÓSTICA +/-
ENFERMEDAD PREDISPONENTE
+/- BIOPSIA**

- **Síntomas:** las alteraciones como el síndrome del túnel carpiano, los ojos de mapache o la macroglosia son orientativos, más aún si aparecen en el contexto de una miocardiopatía restrictiva.
- **Pruebas diagnósticas:** la amiloidosis cardiaca presenta una serie de características diferenciales respecto a otras formas de miocardiopatía restrictiva. En todo paciente con sospecha de amiloidosis, tras el ECG y el Ecocardiograma, se debe realizar una **analítica sanguínea especial y una gammagrafía cardíaca**, cuyo resultado puede evitar la realización de pruebas invasivas como la biopsia. Si se trata de una amiloidosis por transtirretina, es recomendable realizar **estudio genético para descartar una forma hereditaria**.
- **Enfermedad predisponente:** la presencia de enfermedades inflamatorias o infecciosas crónicas, así como patologías de la médula ósea como el mieloma múltiple son altamente sugestivas de la enfermedad. Sin embargo, la amiloidosis por transtirretina no precisa de una enfermedad subyacente.
- **Biopsia:** el **diagnóstico de certeza** se establece mediante la determinación de amiloide en un órgano afectado. Sin embargo, el rendimiento diagnóstico de la biopsia es bajo porque la afectación de la amiloidosis es parcheada y un resultado negativo no descarta la enfermedad.

Tratamiento

El tratamiento de la amiloidosis precisa un tratamiento de soporte para aliviar los síntomas derivados de la afectación de los órganos, y un tratamiento dirigido a la causa de la enfermedad:

- **Amiloidosis AL:** tratamiento de la enfermedad hematológica que suele incluir quimioterapia y ocasionalmente trasplante de médula ósea.
- **Amiloidosis AA:** tratamiento de la enfermedad inflamatoria o infecciosa de base.
- **Amiloidosis por transtirretina:** inicialmente el único tratamiento dirigido en esta patología era el trasplante hepático, pero en la actualidad existen nuevos fármacos con resultados prometedores.



Captación de radiofármaco en miocardio con patrón compatible con amiloidosis cardiaca

