

No tengo pruebas. ¿Tampoco dudas?: El dilema terapéutico en Amiloidosis con compromiso cardíaco.

Josefina Lihn-Wunkhaus¹, Dayanara Serrano-Lemus², Francisca Godoy-Martinez³, María Monserrat Ariste-Arellano⁴, Nicolás Rodríguez-Pizarro⁵

1. Becada de Medicina Interna, Universidad De Santiago de Chile. Hospital Barros Luco Trudeau, 2. Becada de Medicina Interna Sur. Universidad de Chile, 3. Interna de Medicina, Universidad Andres Bello, 4. Hematóloga, Hospital Barros Luco Trudeau. Profesora Adjunta Departamento de Medicina Interna Sur. Universidad de Chile., 5. Hematólogo, Hospital Barros Luco Trudeau. Profesor Adjunto Departamento de Medicina Interna Sur. Universidad de Chile.

INTRODUCCIÓN:

La Amiloidosis Sistémica corresponde a un grupo de enfermedades caracterizadas por depósito extracelular de fibrillas amiloïdes insolubles, afines a la tinción con Rojo Congo y con birrefringencia bajo luz polarizada. Las formas más frecuentes son adquiridas: AL, por depósito de cadena liviana monoclonal (lambda en ~80% de los casos), y ATTRwt, por depósito de Transtiretina nativa no mutada favorecida por el envejecimiento. La tipificación del amiloide es el estándar para guiar tratamiento; en nuestro medio, las técnicas disponibles son limitadas, lo que puede generar dificultades en la toma de decisiones.

CASO CLÍNICO:

Hombre 53 años, sin antecedentes, consulta por disnea progresiva de 12 meses hasta hacerse de moderados esfuerzos. RNM cardíaca con dipiridamol (6 meses antes de la consulta en Hematología) muestra hipertrofia ventricular izquierda asimétrica, disfunción sistólica leve, realce tardío difuso y compromiso biauricular, sugestivo de miocardiopatía infiltrativa.

ECG:

extrasístoles ventriculares aisladas. EFP sin peak monoclonal, IF negativa, Lambda:543 mg/ml, Kappa: 16 mg/ml RCLL:34 . EFP/IF orina: negativas. Hemograma, función renal y hepática normales; proteinuria 180 mg/24 h; troponinas 69 ng/ml, proBNP 5457 pg/ml.

MÉDULA ÓSEA:

20% de plasmocitos con restricción lambda; Rojo Congo negativo. Biopsia de grasa subcutánea: sin depósitos. PET/CT y RNM ósea: sin lesiones. Gammagrafía PYP desestimada. Configura Mieloma Múltiple Smoldering de cadenas livianas Lambda. No se logra biopsia de glándulas salivales ni EMG.

BIOPSIA ENDOMIOCÁRDICA:

Rojo Congo positivo; inmunohistoquímica sin expresión de cadenas livianas; no se dispone de tinción para Transtiretina. Secuenciación del gen TTR: sin variantes. Habiendo agotado herramientas diagnósticas, con alta sospecha de Amiloidosis AL (Mayo 2012:Estadio IV), se inicia CyBorD. Buena tolerancia y estabilidad clínica, control ProBNP 3452 pg/ml al primer ciclo.

DISCUSIÓN:

La Amiloidosis AL con compromiso cardíaco avanzado tiene una sobrevida menor a 6 meses sin tratamiento. Suele asociarse a infiltración plasmocitaria cercana al 10%, aunque en 20% de los casos es <5%. La coexistencia con Mieloma Múltiple sintomático se presenta solo en el 10% de los casos, la progresión a Mieloma Múltiple desde Amiloidosis AL aislada es infrecuente. Una respuesta hematológica temprana, con respuesta del órgano afectado, en base a esquemas con Bortezomib (con o sin Daratumumab), mejora el pronóstico. El diagnóstico definitivo requiere confirmar el depósito y tipificar el amiloide, ya que hasta un 10%-15% de las amiloidosis ATTR pueden tener MGUS concomitante. La técnica recomendada es la espectrometría de masas (sensibilidad y especificidad >98%), no disponible en Chile. Por tanto, ante la coexistencia de paraproteína monoclonal y daño de órgano documentado con clínica compatible, frecuentemente se asume Amiloidosis AL, priorizando el beneficio del tratamiento precoz por sobre la confirmación.