

AMILOIDOSIS GASTROINTESTINAL COMO DEBUT DE AMILOIDOSIS SISTÉMICA

*Gastrointestinal amyloidosis as the initial
manifestation of systemic amyloidosis*

de Vicente-Ortega A¹, Bracho-González M¹, Fernández-del Corral MR²

¹SERVICIO DE APARATO DIGESTIVO. HOSPITAL COMARCAL DE ANTEQUERA. MÁLAGA.

²SERVICIO DE ANATOMÍA PATOLÓGICA. HOSPITAL COMARCAL DE ANTEQUERA. MÁLAGA.

Resumen

La amiloidosis es una enfermedad por depósito extracelular, siendo la amiloidosis primaria poco frecuente. Además, la afectación gastrointestinal es inusual siendo rara vez la forma de inicio de la enfermedad.

Describimos un caso de amiloidosis sistémica en el que el diagnóstico se realiza a raíz de la afectación gastrointestinal con debut de clínica digestiva.

Como conclusión, describir esta enfermedad teniéndola en cuenta como diagnóstico diferencial de cierta sintomatología digestiva, aunque sea esta inespecífica.

Palabras clave: amiloidosis, gastrointestinal, amiloidosis sistémica.

Abstract

Amyloidosis is an extracellular deposition disease, with primary amyloidosis being rare. In addition, gastrointestinal presentation is unusual, rarely the form of onset of the disease.

We describe a case of systemic amyloidosis in which the diagnosis is reached due to the gastrointestinal involvement with digestive clinical debut.

As conclusion, we describe this disease to take it into account as differential diagnosis of certain digestive symptomatology, even if it is non-specific.

Keywords: amyloidosis, gastrointestinal, systemic amyloidosis.

CASO CLÍNICO

Introducción

La amiloidosis es una enfermedad por depósito extracelular de material proteico fibrilar, que condiciona cambios en la morfología y función del tejido donde se deposita. La amiloidosis primaria es una enfermedad poco frecuente, con afectación multiorgánica y de mal pronóstico⁵.

La afectación gastrointestinal (GI) es poco frecuente y suele ser paucisintomática, rara vez es la forma de inicio de la enfermedad y se observa con mayor frecuencia en el contexto de la amiloidosis sistémica primaria^{1,4}. En la forma GI, los hallazgos endoscópicos son inespecíficos⁴. El diagnóstico se basa en la demostración del depósito de sustancia amiloide en los tejidos y el tratamiento debe ser individualizado, en función de la edad, el grado y tipo de afectación orgánica⁵.

Caso clínico

Varón de 74 que ingresa por dolor abdominal, vómitos, estreñimiento y pérdida ponderal. Dentro del estudio, se realiza gastroscopia en la que presenta mucosa gástrica de aspecto edematoso, nodular y varias erosiones inespecíficas (Figuras 1 y 2). Con la sospecha de gastritis se toman biopsias en las que, ante la evidencia de hialinización en lámina propia, desde anatomía patológica amplían estudio. Realizan la técnica histoquímica Rojo Congo detectándose la presencia de material amorfo e hialino que muestra birrefringencia, compatible con material amiloide (Figuras 3-5). Con ello, se realiza el diagnóstico de amiloidosis gastrointestinal.



Figura 1. Cámara gástrica en retroversión con mucosa de aspecto levemente edematoso y eritematoso.

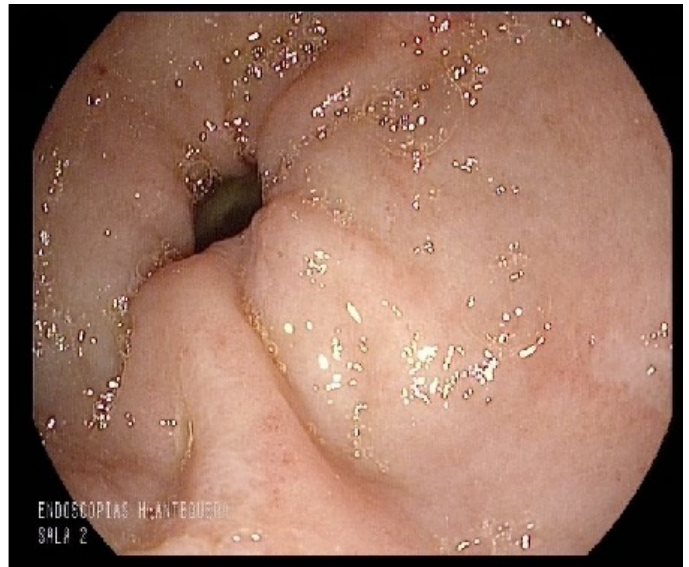


Figura 2. Mucosa antral edematosa y áreas parcheadas ligeramente discrómicas.

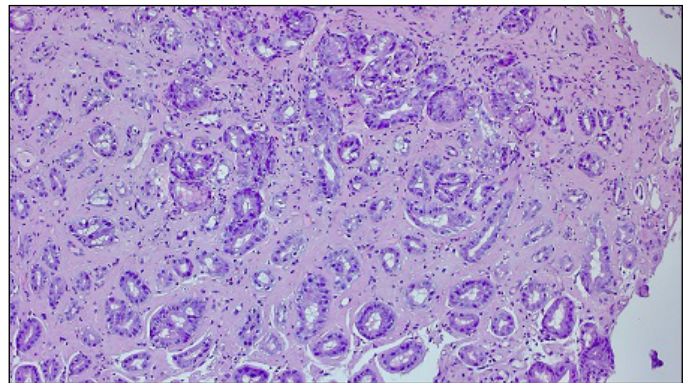


Figura 3. Hialinización en mucosa visto con tinción de hematoxilina y eosina.

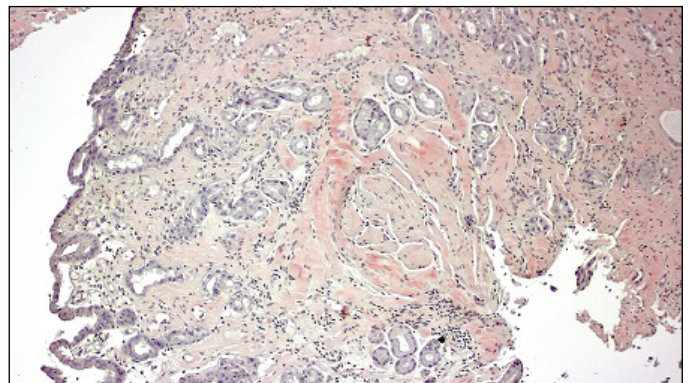


Figura 4. Depósitos amiloides visualizados con técnica de rojo congo.

En el seguimiento al alta, refiere nueva clínica como disnea en relación a descompensación de insuficiencia cardíaca, problemas neurológicos y aparición de lesión cutánea que se biopsia con diagnóstico de amiloidosis sistémica

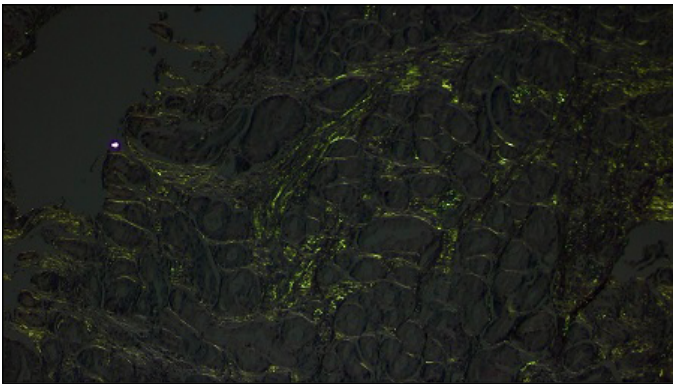


Figura 5. Visualización de contenido amiloide con tinción rojo congo con luz polarizada.

primaria (AL) kappa, con seguimiento y tratamiento desde el servicio de Hematología.

Discusión

La amiloidosis GI, y en concreto la afectación gástrica, es una expresión poco frecuente de la amiloidosis sistémica primaria, estando por detrás de la afectación renal y cardíaca^{1,3}.

Los síntomas digestivos como forma de inicio son altamente infrecuentes, sin embargo, en nuestro caso el debut consiste en la presentación gastrointestinal. Suele ser asintomática o inespecífica, pero puede presentar síntomas como: hemorragia digestiva, gastroenteropatía pierde-proteínas, malabsorción y dismotilidad, incluyendo esta última: náuseas, vómitos, reflujo gastroesofágico, anorexia, estreñimiento, seudobstrucción intestinal crónica o gastroparesia^{1,2}. En nuestro caso estaban presentes síntomas de dismotilidad.

Del mismo modo en que se identificó en nuestro caso, los hallazgos endoscópicos son inespecíficos, siendo los principales hallazgos endoscópicos las erosiones, ulceraciones y mucosa de aspecto nodular, así como protrusiones pseudopolipoideas⁴ y para su diagnóstico es necesario una biopsia en la que se confirme el depósito con tinción Rojo Congo⁵.

Bibliografía

1. Petre S, Shah IA, Gilani N. Review article: gastrointestinal amyloidosis - clinical features, diagnosis and therapy. *Aliment Pharmacol Ther*, 2008; 27(11), 1006-1016.
2. Ebert EC, Nagar M. Gastrointestinal Manifestations of Amyloidosis. *American Journal of Gastroenterology* 2008; 103(3):776-787.
3. Lachmann HJ, Goodman HJB, Gilbertson JA, Gallimore JR, Sabin CA, Gillmore JD, et al. Natural History and Outcome in Systemic AA Amyloidosis. *N Engl J Med*. 2007; 356(23):2361-71.
4. Hokama A, Kishimoto K, Nakamoto M, Kobashigawa C, Hirata T, Kinjo N, Kinjo F, Kato S, Fujita J. Endoscopic and histopathological features of gastrointestinal amyloidosis. *World J Gastrointest Endosc* 2011; 3(8): 157-161.
5. Cibeira MT, Bladé J. Amiloidosis primaria: diagnóstico, pronóstico y tratamiento. *Haematologica*. 2011;96(4):13-8.