



La amiloidosis: una antigua y enigmática enfermedad

Julián H. Ramírez-Urrea¹

La amiloidosis ha inquietado a los estudiosos de la medicina por varios siglos. Desde las primeras descripciones realizadas por Glisson, Malpighi, Porta y otros acerca del aumento del tamaño y la consistencia del hígado similar al tocino o a la cera (siglos XVII y XVIII), hasta las descripciones más meticulosas efectuadas por Virchow en el siglo XIX, que observó la presencia de material de depósito extracelular anormal en el tejido hepático. Este último fue quien notó que al material que observaba en el microscopio era similar a la celulosa y, por ello, adoptó el término amiloide (con características similares al almidón) (1).

Actualmente, gracias a los avances tecnológicos y a las ciencias básicas en medicina, se ha comprendido mejor su fisiopatología, cómo diagnosticar y tratar más eficientemente la enfermedad; aunque, aún queda mucho por saberse. Tenemos certeza de que es una enfermedad poco frecuente con una incidencia anual de 8 casos por millón de habitantes y, una prevalencia de 5 a 13 casos por la misma cantidad anterior (2).

La amiloidosis constituye un grupo de trastornos en los cuales uno o más órganos están infiltrados por depósitos proteináceos, conocidos como amiloide. Estos conglomerados se originan a partir varios precursores próticos amiloidogénicos (3).

Específicamente, la amiloidosis cardíaca causa una cardiomiopatía infiltrativa y restrictiva. Con alguna frecuencia los síntomas cardiovasculares pueden ser su forma debut o hacer parte de un grupo mayor de señales en otros sistemas (renal, hematológico y neurológico). La identificación oportuna de esta condición es esencial para instaurar terapias que han evidenciado mejorar el pronóstico de este grupo de pacientes (4).

En esta edición, Rondón-Carvajal y Betancur-Salazar (5) reportaron 3 casos de pacientes con amiloidosis cardíaca, ellos consultaron inicialmente por falla cardíaca aguda y síncope. Estos hallazgos constituyen una novedad en los reportes de la literatura: en una serie de 6 casos publicada por Costache *et al.*, las principales manifestaciones clínicas de la amiloidosis cardíaca fueron la fatiga, la baja tolerancia al ejercicio y los edemas. Asimismo, los síntomas que predominaron fueron aquellos relacionados con la falla cardíaca derecha. Es difícil saber con certeza qué explica las diferencias en las manifestaciones clínicas expuestas por nuestros autores (6).

El compromiso cardíaco se encuentra hasta en el 50 % de los casos de pacientes con amiloidosis (7) y, usualmente, se hace más evidente cuando hay un compromiso avanzado por la enfermedad.

Adicionalmente, los autores aclaran que la ecocardiografía puede revelar el engrosamiento de las paredes ventriculares, dilatación biatrial y, en ocasiones, disfunción diastólica. El hallazgo

¹ MD, MSc, FACP. Jefe del Departamento de Medicina Interna de la Universidad de Antioquia. Médico internista del Hospital Universitario San Vicente Fundación. Magíster en Educación Superior en Salud. Fellow American College of Physicians.

de una reducción de la fracción de expulsión sugiere un estadio avanzado de la enfermedad. Por su parte, el electrocardiograma puede evidenciar de forma característica los complejos QRS con bajo voltaje y patrón de pseudoinfarto en las derivaciones precordiales. Si bien estas ayudas diagnósticas son útiles para sospechar de la amiloidosis cardiaca, la resonancia tiene una mayor sensibilidad y especificidad con un rendimiento diagnóstico aceptable para confirmar en comparación con una biopsia endomiocárdica (8,9).

Muchas enfermedades infrecuentes pueden debutar de maneras inusuales. Este es el caso de la amiloidosis laríngea, que constituye del 0,2 al 1,2 % de tumores de este órgano. En esta edición, Jiménez *et al.* reportaron una serie de tres casos cuyas principales manifestaciones fueron la disfonía y la tos (en fases iniciales), hasta el estridor y la disnea (en fases tardías). Los autores a través de su relato nos ofrecen un panorama experimental acerca del abordaje quirúrgico en esta condición clínica (10).

Un aporte interesante de Jiménez *et al.* es recordarnos la naturaleza sistémica de la amiloidosis. A diferencia de lo que se pensaba antes, en la actualidad la amiloidosis laríngea (en una proporción considerable) solo es una pieza más de esta condición en la que otros órganos resultan también afectados (11). Esto significa que el ejercicio clínico debe ser holístico y considerar las enfermedades más allá de los confines del nicho quirúrgico del especialista.

Como colofón, hemos de recordar que una de las características más importantes para el abordaje de las condiciones sistémicas es el enfoque integral de los pacientes que el clínico encuentra en su práctica. El porqué es la constante del médico y, en su búsqueda, si cuenta con unos sentidos afilados y un razonamiento impecable, puede encontrarse la respuesta desde un antiguo y enigmático interlocutor: la amiloidosis.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Letterer E. Historia y desarrollo de la investigación del amiloide. *Rev. Med. Univ Navarra* [Internet].

1968[consultado 2020 Ago 20];12:105-12. Disponible en: <https://bit.ly/3aWq09I>

2. Palma CL, Grünholz D, Osorio G. Amiloidosis, Comunicación de 11 casos y revisión de la literatura. *Rev Med Chil.* 2005;133(6):655-61. DOI 10.4067/s0034-98872005000600006.
3. Falk RH, Alexander KM, Liao R, Dorbala S. AL (Light-Chain) Cardiac Amyloidosis: A Review of Diagnosis and Therapy. *J Am Coll Cardiol.* 2016;68(12):1323-41. DOI 10.1016/j.jacc.2016.06.053.
4. Martínez-Naharro A, Hawkins PN, Fontana M. Cardiac amyloidosis. *Clin Med (Lond).* 2018;18(Suppl 2):s30-s35. DOI 10.7861/clinmedicine.18-2-s30.
5. Rondón-Carvajal J, Betancur-Salazar KJ. Compromiso cardíaco por amiloidosis AL: la desemejanza como atributo. Reporte de 3 casos. En prensa. DOI 10.17533/udea.iatreia.65.
6. Costache II, Buburuz AM, Crisu D, Statescu AM, Ungureanu C, Aursulesei V. The role of echocardiography and 99mTc-HDP scintigraphy in non-invasive diagnosis of cardiac amyloidosis: A case series and literature review. *Medicine (Baltimore).* 2019;98(38):e17256. DOI 10.1097/MD.0000000000017256.
7. Falk RH. Diagnosis and management of the cardiac amyloidoses. *Circulation.* 2005;112(13):2047-60. DOI 10.1161/CIRCULATIONAHA.104.489187.
8. Maceira AM, Joshi J, Prasad SK, Moon JC, Perugini E, Harding I, et al. Cardiovascular magnetic resonance in cardiac amyloidosis. *Circulation.* 2005;111(2):186-93. DOI 10.1161/01.CIR.0000152819.97857.9D.
9. Pellikka PA, Holmes DR Jr, Edwards WD, Nishimura RA, Tajik AJ, Kyle RA. Endomyocardial biopsy in 30 patients with primary amyloidosis and suspected cardiac involvement. *Arch Intern Med.* 1988;148(3):662-6.
10. Jiménez LH, Cote-Martínez D, Cerón-Perdomo D, Abello-Beltrán L, Mejía-Cortés M. Amiloidosis laríngea, un reto clínico. Reporte de serie de casos en el Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia. En prensa. DOI 10.17533/udea.iatreia.64.
11. Burns H, Phillips N. Laryngeal amyloidosis. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.* 2019;27(6):467-74. DOI 10.1097/MOO.0000000000000579.

