



ARTÍCULO ORIGINAL

Caracterización clínica de pacientes con amiloidosis renal

Clinical characterization of patients with renal amyloidosis

Mario Antonio Mullo-Guaminga¹✉ , Deisy Viviana Bonilla-Ledesma² , Prauto Alfredo Loor-Monar³ 

¹Universidad Regional Autónoma De Los Andes. UNIANDES. Quevedo-Ecuador.

Recibido: 10 de enero de 2025

Aceptado: 12 de enero de 2025

Publicado: 13 de enero de 2025

Citar como: Mullo-Guaminga MA, Bonilla-Ledesma DV, Loor-Monar PA. Caracterización clínica de pacientes con amiloidosis renal. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2025 [citado: fecha de acceso]; 29(2025): e6627. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6627>

RESUMEN

Introducción: la amiloidosis renal es una enfermedad que reviste gran importancia clínica debido al mal pronóstico y una corta esperanza de vida de los pacientes que la presentan.

Objetivos: identificar las características clínicas de los pacientes con amiloidosis renal atendidos en el Instituto de Nefrología "Dr. Abelardo Buch", entre 2010 y 2018.

Métodos: estudio observacional, descriptivo, de cohorte retrospectivo, desarrollado en población de 26 pacientes con diagnóstico de amiloidosis renal, atendidos en la institución sanitaria indicada. La revisión documental permitió la obtención de información que dio salida a las variables analizadas. Se emplearon para el análisis de la información obtenida fueron empleados métodos de estadística descriptiva, se respetó la ética médica.

Resultados: predominaron los pacientes del grupo etáreo 50-64 años (57,7 %), siendo el sexo femenino el más representativo (65,4 %). Los edemas y orinas espumosas fueron las principales manifestaciones clínicas, siendo el síndrome nefrótico (92,3 %), el principal motivo de indicación de biopsia renal. El 88,5 % de los pacientes no requería de tratamiento sustitutivo de la función renal, sobreviviendo a los seis meses el 76,9 % de los pacientes. Se apreció una supervivencia mayor para el grupo de pacientes que no requirieron de terapia dialítica en comparación a los que si lo requerían, aunque no se precisaron diferencias estadísticamente significativas ($p=0,13$).

Conclusiones: fue caracterizada la muestra de pacientes con amiloidosis renal, evidenciándose las principales características clínicas mostradas por ellos. Se constató una reducción en la tasa de supervivencia al evolucionar en el tiempo la enfermedad.

Palabras clave: Amiloidosis; Proteínas Amiloidogénicas; Signos y Síntomas; Diagnóstico; Hemodiálisis.

ABSTRACT

Introduction: renal amyloidosis is a disease of great clinical importance due to the poor prognosis and short life expectancy of patients who present it.

Objectives: to identify the clinical characteristics of patients with renal amyloidosis seen at the "Dr. Abelardo Buch" Nephrology Institute, between 2010 and 2018.

Methods: observational, descriptive, retrospective cohort study, developed in a population of 26 patients with a diagnosis of renal amyloidosis, attended at the indicated health institution. The documentary review allowed the collection of information that led to the variables analyzed. Descriptive statistical methods were used for the analysis of the information obtained, and medical ethics were respected.

Results: patients in the age group 50-64 years old predominated (57,7 %), being the female sex the most representative (65,4 %). Edema and foamy urine were the main clinical manifestations, being nephrotic syndrome (92,3 %), the main reason for indication of renal biopsy. Renal function replacement therapy was not required in 88,5 % of patients, and 76,9 % of patients survived to six months. Survival was higher for the group of patients who did not require dialytic therapy compared to those who did, although no statistically significant differences were found ($p=0,13$).

Conclusions: the sample of patients with renal amyloidosis was characterized, evidencing the main clinical characteristics shown by them. A reduction in the survival rate was observed as the disease evolved over time.

Keywords: Amyloidosis; Amyloidogenic Proteins; Signs And Symptoms; Diagnosis; Renal Dialysis.

INTRODUCCIÓN

La amiloidosis renal, enfermedad caracterizada por la acumulación de fibrillas amiloides en los tejidos renales, ha emergido en las últimas décadas como un tema de creciente interés clínico y científico. La relevancia de esta enfermedad radica en su capacidad para desencadenar disfunciones progresivas en los riñones, afectando la calidad de vida y la salud renal de los individuos afectados. Las principales formas de amiloidosis sistémicas son la amiloidosis primaria (AL) y la secundaria (AA).⁽¹⁾ En estas formas sistémicas, los órganos principalmente comprometidos son los riñones, el corazón y el tracto gastrointestinal en el caso de la AL; y la neuropatía autonómica, y la afección osteoarticular en la AA.⁽²⁾

La amiloidosis tiene una prevalencia estimada de 1 en 60.000 personas y en necropsias del 0,8 %. Es causa de síndrome nefrótico en adultos en aproximadamente el 5 %, siendo más rara en niños. Hay una leve predominancia masculina para la amiloidosis primaria. En series grandes de biopsias de riñón nativo de pacientes adultos en USA, la amiloidosis fue el diagnóstico histológico en el 2 % de casos, la mayoría de tipo AL. Por el contrario, en países en desarrollo y en el Mediterráneo la amiloidosis renal es más comúnmente de tipo AA.^(3,4,5)

La amiloidosis sistémica se presenta con una gran variedad de signos y síntomas, siendo el riñón un órgano a menudo afectado, confiriéndole un pronóstico poco favorable. Aunque se trate de una patología poco prevalente, debería considerarse siempre dentro del diagnóstico diferencial de las causas de insuficiencia renal progresiva con o sin proteinuria.^(6,7,8,9)

La afección renal, en el contexto de las amiloidosis sistémicas AA y AL, es prácticamente constante (90 %), siendo el compromiso glomerular el más frecuente. Las principales formas de presentación renal están dadas por: síndrome nefrótico con pérdida de albúmina y edemas de difícil manejo, insuficiencia renal aguda principalmente dada por afección tubulointersticial, cuando afecta vasos exclusivamente se presenta con hipertensión arterial, diabetes insípida nefrogénica, infiltración del túbulo colector, síndrome de Fanconi, toxicidad por cadenas livianas en el túbulo contorneado proximal, acidosis tubular tipo I y glomerulonefritis rápidamente progresiva.^(10,11,12)

Para la realización del diagnóstico de amiloidosis se requiere un alto índice de sospecha, siendo la microscopia electrónica y la electroforesis de proteínas, algunos de los métodos utilizados para el mismo.^(13,14) Por tener un alto índice de mortalidad llevando a la insuficiencia renal además de comprometer severamente la función de otros órganos, se comprende la necesidad del estudio de dicha enfermedad. Teniendo en cuenta lo expresado se realiza la presente investigación, la cual tuvo por objetivo identificar las características clínicas de los pacientes con amiloidosis renal atendidos en el Instituto de Nefrología "Dr. Abelardo Buch", entre 2010 y 2018.

MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, de cohorte retrospectivo. La población de estudio estuvo constituida por los 26 pacientes con diagnóstico histológico de amiloidosis renal, atendidos en el Instituto de Nefrología Dr. Abelardo Buch, en el período de tiempo comprendido desde el año 2008 hasta el 2018.

La información analizada fue recolectada de la historia clínica individual del paciente, registrada en el departamento de Archivo del Instituto, y los informes de biopsia renal del departamento de Anatomía Patológica del Instituto. Con estos fines se revisaron todos los informes de biopsia de los pacientes en el período de estudio, de manera que pudieron identificarse todos los pacientes con amiloidosis. Todo ello permitió la obtención de información que dio salida a las variables analizadas (edad, sexo, color de piel, manifestaciones clínicas, motivo de indicación de biopsia renal, proteinuria de 24 horas, proteínas totales en plasma, albuminemia, tasa de filtrado glomerular, necesidad de tratamiento sustitutivo de la función renal, supervivencia a los seis y 12 meses).

Procesamiento estadístico

El tratamiento de los datos fue realizado mediante la utilización del paquete estadístico SPSS en su versión 26 para Windows, empleándose métodos de estadística descriptiva para el procesamiento de la información (fueron analizadas las frecuencias absolutas y porcentajes, así como las medidas de tendencia central y dispersión). Los resultados fueron expuestos a través de tablas.

Aspectos éticos

Se consultó el Consejo Científico y el Comité de Ética de la institución para la ejecución del estudio, recibiendo la aprobación de ambos. Se le indicó a cada participante la confidencialidad a que estarían sometidos los datos y resultados obtenidos durante las etapas en que se desarrolló el mismo. Se le informó además a cada paciente los objetivos y características del estudio, y se solicitó por escrito su consentimiento informado, para participar en el mismo.

RESULTADOS

Se constató en el estudio, predominio de los pacientes del grupo etáreo 50-64 años (57,7 %), siendo el sexo femenino el más representativo (65,4 %), así como el color de piel blanca (61,5 %).

Tabla 1. Distribución de la muestra según presencia de manifestaciones clínicas.

Manifestaciones clínicas	No.	%
Edemas	25	96,2
Orinas espumosas	25	96,2
Insuficiencia cardiaca	9	34,6
Síncope	7	26,9
Hepatomegalia	6	23,1
Anemia	6	23,1
Arritmias	4	15,4
Tumor	3	11,5
Macroglosia	1	3,8
Hipotensión ortostática	1	3,8
Hemorragia digestiva	1	3,8
Petequias	1	3,8
Fracturas patológicas	1	3,8

La tabla 1 muestra la frecuencia de las manifestaciones clínicas presentadas por los pacientes estudiados, mostrando la mayoría edemas y orinas espumosas con un 96,2 % en ambos casos. Otros síntomas como la insuficiencia cardiaca (34,6 %), el síncope (26,9 %), la hepatomegalia (23,1 %), y la anemia (23,1 %), le siguieron en orden de frecuencia.

La presencia de síndrome nefrótico (92,3 %), fue el principal motivo de indicación de biopsia renal. Por su parte el 65,4 % de los pacientes al ingreso mostraron una proteinuria de 24 horas en un rango de 3,5-6,9 gramos. En relación a las proteínas totales, el 73,1 % mostró un valor menor a 60 g/l; y una albuminemia menor a 30 g/l.

Tabla 2. Distribución de la muestra según tasa de filtrado glomerular.

Filtrado glomerular (ml/min/1.73m ² SC)	No.	%
≥ 90	7	26,9
60-89	9	34,6
30-59	7	26,9
15-29	3	11,5

En la tabla 2 se puede apreciar el valor de la tasa de filtrado glomerular, predominando los pacientes con un filtrado oscilante entre 60-89 ml/min/1.73m² SC (34,6 %), mientras el 11,5 % presentaron valores entre 15-29 ml/min/1.73m² SC.

Tabla 3. Supervivencia de los pacientes con amiloidosis según necesidad de tratamiento sustitutivo de la función renal.

Necesidad de tratamiento sustitutivo de la función renal	No.	%	6 meses (%)		12 meses (%)	
			S(t)	D.E*	S(t)	D.E*
Si	3	11,5	66,7	27,2	0,0	0,0
No	23	88,5	78,0	8,6	47,8	10,4
Total	26	100	76,9	8,3	42,3	9,7

*Desviación estándar

En la tabla 3 se puede apreciar como el 88,5 % de los pacientes no requería de tratamiento sustitutivo de la función renal. Al evaluar la supervivencia de los pacientes, de forma global se puede notar que a los seis meses del diagnóstico el 76,9 % de los pacientes sobreviven, mientras al año solo el 42,3 % permanece vivo. Con relación a la necesidad de tratamiento se puede apreciar una supervivencia fue mayor para el grupo de pacientes que no requirieron de terapia dialítica en comparación a los que si lo requerían [78,0 % frente al 66,7 % en los primeros seis meses; mientras luego de 12 meses el 47,8 % de los que no requería tratamiento sustitutivo permanecía vivo, falleciendo todos los que precisaban dicha terapia de reemplazo. Sin embargo, estas diferencias comentadas no resultaron ser estadísticamente significativa ($p=0,13$).

DISCUSIÓN

La elevada frecuencia de casos que se encontró en el estudio en el grupo de edad entre 50 y 64 años. Según la bibliografía consultada la edad de los pacientes refleja la condición clínica subyacente; los pacientes con amiloidosis AL son típicamente adultos se estima que afecta de cinco a 12 personas por millón por año, aunque los estudios de autopsia sugieren que la incidencia podría ser mayor y los que tienen amiloidosis asociada a fiebre mediterránea familiar son niños. El claro predominio que se encontró en el sexo femenino no coincide con la bibliografía consultada donde encontramos que hay una leve predominancia masculina para la amiloidosis primaria.⁽⁵⁾

La alta presencia de edemas y orinas espumosas en casi todos los pacientes y síntomas como insuficiencia cardíaca, síncope, hepatomegalia, anemia, arritmias y asociación a tumores en menor frecuencia coincide con la bibliografía consultada. En la misma se indica como la infiltración del miocardio por sustancia amiloide provoca una alteración funcional en forma de insuficiencia cardíaca congestiva, cardiomegalia y arritmias, con intensa depresión de la función sistólica y diastólica, definiendo un patrón típico de cardiomiopatía restrictiva. Dicha infiltración representa el factor pronóstico más importante en la amiloidosis sistémica.⁽¹²⁾

Datos internacionales reconocen como la afección gastrointestinal es frecuente, siendo la macroglosia una de las alteraciones más características, la cual dificulta la masticación y la deglución. Con frecuencia se observan cuadros de malabsorción, diarrea y hemorragia digestiva. La infiltración hepática por sustancia amiloide es frecuente en las formas sistémicas y se traduce como un síndrome colestásico anictérico y hepatomegalia homogénea.⁽¹³⁾

El síndrome nefrótico fue la principal indicación de biopsia renal. Esto coincide con lo reportado en la literatura, donde se describe además como el síndrome nefrótico es una de las consecuencias de esta enfermedad, estando presente en el aproximadamente el 5% de los adultos, siendo más rara en niños.⁽⁷⁾ Al respecto, los valores de proteinuria de rango nefrótico, hipoproteinemia, hipoalbuminemia, encontrados en el estudio coinciden con la bibliografía consultada.⁽¹⁴⁾

En estudio desarrollado por Esteve y cols,⁽⁶⁾ de 76 casos, en el 33 %, la diálisis no estaba indicada debido a su mal estado clínico, corta esperanza de vida y mala calidad de vida. La supervivencia global media en el momento del diagnóstico fue de 55 % y 40 % a los 12 y 24 meses (AL 58 % y 19 %; AA 55 % y 44 %). La supervivencia media desde el inicio de la diálisis fue del 30 % y del 5 % a los 12 y 24 meses.

Según la bibliografía consultada, la mediana de supervivencia de los pacientes con AL es inferior a dos años, y depende en lo fundamental del síndrome asociado. De este modo, en los pacientes con insuficiencia cardíaca, la mediana de supervivencia es inferior a seis meses; mientras que, cuando el síndrome asociado es una polineuropatía periférica, resulta superior a cinco años. La afección cardíaca constituye la causa de muerte en al menos el 50 % de los casos, mientras que la supervivencia actual a los diez años del diagnóstico es ligeramente inferior al 5 %. Otros factores asociados a mal pronóstico en estos pacientes, lo constituyen las altas dosis de quimioterapéuticos, la presencia de falla cardíaca sintomática, la presencia de falla en más de dos órganos, la edad avanzada (>65 años) y aquellos que no son candidatos a trasplante.⁽¹⁵⁾

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Lachmann HJ, Hawkins PN. Systemic amyloidosis. Current opinión in pharmacology. [Internet]. 2006[citado 06/04/2024]; 6(2): 214-220. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.coph.2005.10.005>
2. Browning M, Banks R, Tribe C, et al. Renal involvement in systemic amyloidosis. Proc Eur Dial Transplant Assoc[Internet]. 1983[citado 06/04/2024]; 20: 595-602. Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/6657678>
3. Aroca Martínez G, García Tolosa R, Cadena A, Anaya Taboada M, Niño LM. Amiloidosis Renal: Reporte de un Caso y Revisión de Tema. Rev colomb. Nefrol[Internet]. 2014[citado 06/04/2024]; 1(supl 1): 134-142. Disponible en: <https://revistanefrologia.org/index.php/rcn/article/view/139>
4. Bohle A, et al. The long term prognosis of AA and AL renal amyloidosis and the Pathogenesis of Chronic Renal Failure in Renal Amyloidosis. Pathol Res Pract[Internet]. 1993[citado 06/04/2024]; 189(3): 316-31. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S0344-0338\(11\)80516-9](https://doi.org/10.1016/S0344-0338(11)80516-9)
5. Cazalets C, et al. Epidemiological description of amyloidosis diagnosed at University Hospital of Rennes from 1995 to 1999. Rev Med Interne[Internet]. 2003[citado 06/04/2024]; 24(7): 424-30. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/s0248-8663\(03\)00136-x](https://doi.org/10.1016/s0248-8663(03)00136-x)

6. Esteve J, Ponz N, García I, et al. Afectación renal en la Amiloidosis. Características clínicas, evolución y supervivencia. nefrología[Internet]. 2006[citado 06/04/2024]; 26(2): 157-289. Disponible en: <https://revistanefrologia.com/es-afectacin-renal-en-la-amiloidosis-caractersticas-clnicas-evolucin-y-supervivencia-articulo-X0211699506019651>
7. Alcalá Salgado MA, Hernández-Estrada S, Abraham MV, Torres-Pastrana J. Diagnóstico diferencial de amiloidosis primaria y familiar en un paciente con psoriasis. Reporte de caso. Nefrol Latinoam[Internet]. 2017[citado 06/04/2024]; 14(2): 79-82. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-nefrologia-latinoamericana-265-articulo-diagnostico-diferencial-amiloidosis-primaria-familiar-S2444903217300227>
8. Hamburger J, Crosnier J, Grunfeld JP. Nefrología. Ciudad de la Habana: Editorial Científico Técnica; 1987.
9. Karam S, Haidous M, Royal V, Leung N. Renal AA amyloidosis: presentation, diagnosis, and current therapeutic options: a review. kidney International[Internet]. 2022[citado 06/04/2024]; 103(3): 473-484 Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0085253822010122>
10. Hachulla E, Grateau G. Diagnostic tools for amyloidosis. Joint Bone Spine[Internet]. 2002[citado 06/04/2024]; 69(6): 538-45. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S1297-319X\(02\)00449-9](https://doi.org/10.1016/S1297-319X(02)00449-9)
11. Grogan M, Dspenzieri A, Gertz MA. Light-chain cardiac amyloidosis: strategies to promote early diagnosis and cardiac response. Heart[Internet]. 2017[citado 06/04/2024]; 103(14). Disponible en: <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2016-310704>
12. Kyle RA, Greipp PR. Amyloidosis (AL). Clinical and laboratory features in 229 cases. Mayo Clin Proc[Internet]. 1983[citado 06/04/2024]; 58(10): 665-83. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6353084/>
13. Cowan AJ, et al. Amyloidosis of the gastrointestinal tract: a 13-year, single-center, referral experience. Hematologica[Internet]. 2013[citado 06/04/2024]; 98(1): 141-146. Disponible en: <https://doi.org/10.3324/haematol.2012.068155>
14. Sanchorawala V. Light-Chain (AL) Amyloidosis: Diagnosis and Treatment. Clin J Am Soc Nephrol[Internet]; 2016[citado 06/04/2024]. Disponible en: <https://doi.org/10.2215/CJN.02740806>
15. Amiloidosis de cadenas ligeras. Amyloidosis Research Consortium[Internet]; 2024[citado 06/04/2024]. Disponible en: <https://arci.org/wp-content/uploads/2024/07/Spanish-AL-INTRODUCCION-A-LA-ENFFERMEDAD-WEB.pdf>