

TRABAJOS CIENTÍFICOS
SESIONES PÚBLICAS
ORDINARIAS

SESIÓN PÚBLICA
4 de octubre de 2021

AMILOIDOSIS AL, UNA ENFERMEDAD SUBDIAGNOSTICADA.
REVISIÓN Y EXPERIENCIA DE LA DIVISIÓN DE ONCOHEMATOLOGÍA DEL IIHEMA

Disertante: Dra. S. Zabaljauregui

Resumen de la presentación

La amiloidosis por cadenas livianas (AL) es una patología que forma parte del espectro de las discrasias de células plasmáticas. Se caracteriza desde el punto de vista fisiopatológico por la presencia de un pequeño clon de células plasmáticas responsable de la síntesis de cadenas anómalas (Kappa o Lambda) que conforman agregados fibrilares insolubles y mal plegados cuyo depósito en distintos órganos genera proteotoxicidad, daño progresivo y disfunción irreversible.

Las manifestaciones clínicas son diversas y suelen imitar a otras condiciones médicas de mayor prevalencia, razón por la cual a esta entidad se la conoce como "la gran simuladora". Esta camaleónica característica condiciona en la mayoría de los casos la realización de un diagnóstico tardío, en etapa irreversible de disfunción orgánica asociada a un pronóstico vital adverso.

Sin duda ésta entidad representa un desafío para clínicos y hematólogos tanto a nivel diagnóstico como terapéutico.

Desde el punto de vista diagnóstico, la detección de amiloidosis AL en una etapa presintomática es posible con un elevado nivel de sospecha clínica en forma conjunta con el rastreo de biomarcadores asociados a compromiso tisular por amiloide en pacientes con gamapatía monoclonal de significado indeterminado (MGUS).

La sospecha precoz y una adecuada sistemática de estudio para descartar otros tipos de amiloidosis, constituyen la piedra angular del diagnóstico temprano cuyo objetivo es mejorar el pronóstico.

El tratamiento debe ser adaptado al riesgo, a la severidad del daño orgánico y personalizado sobre las bases de las características individuales de cada paciente.

El mismo consta de tres aspectos fundamentales; erradicar el clon plasmático amiloidogénico para limitar el depósito; disminuir el amiloide depositado en los tejidos y la terapia de sostén multidisciplinaria del paciente.

Al momento actual, las terapias disponibles se basan en la erradicación del clon plasmático y se extrapolan de aquellas aprobadas para el tratamiento del mieloma múltiple. En tal sentido, las células plasmáticas amiloidogénicas son sensibles a los inhibidores de proteasoma, constituyéndose el bortezomib en el fármaco pilar del tratamiento.

El diagnóstico temprano, seguido de la erradicación rápida y profunda del clon amiloidogénico constituyen la fórmula para limitar el daño orgánico y obtener respuestas tisulares profundas. La asociación de nuevos fármacos (anticuerpos monoclonales) que generen respuestas rápidas y profundas se convertirán en el nuevo "gold standard terapéutico".

Pese a los avances farmacológicos anti célula plasmática, una arista importante del tratamiento permanece aún sin respuesta. Las terapias basadas en el aumento de la depuración del amiloide sin duda serán fundamentales para mejorar las tasas de respuesta orgánica y de esta forma mejorar la sobrevida de los pacientes.

El objetivo de la presente disertación constituye repasar los aspectos fundamentales de la amiloidosis tanto a nivel clínico como diagnóstico, repasar los datos actuales sobre las últimas líneas de investigación en terapéutica y mostrar la casuística del servicio con los casos diagnosticados y seguidos desde 1993 a 2020.