

Presentación atípica de amiloidosis sistémica vs amiloidosis cervical localizada: A propósito de un caso

Felipe Valenzuela¹, Catalina Cifuentes¹, Daniela Seguel¹, Mauricio Cáceres², Gustavo González³.

1. Universidad Católica del Maule, Talca, Chile, 2. Universidad de Talca, Talca, Chile, 3. Hospital Regional de Talca, Talca, Chile.

*Correspondencia: felipe.valenzuela11@gmail.com

Introducción: La amiloidosis es un amplio espectro de enfermedades caracterizadas por depósito extracelular de agregado proteico fibrilar que se depositan en los tejidos provocando daño celular y deterioro orgánico. La presentación más común es la amiloidosis primaria que corresponde a la producción excesiva de inmunoglobulinas de cadena ligera por células plasmáticas alteradas. Sin embargo, las lesiones focales secundarias a depósito amiloide en el sistema nervioso central son raras. A continuación se relata caso de mujer de 49 años quien presentó un síndrome medular secundario a masa amiloide en columna cervical. **Presentación del caso/metodología:** Paciente femenina de 49 años con antecedentes de hipotiroidismo, tabaquismo activo (IPA 3), consulta por cuadro de cuadriparesia de predominio braquial de 1 año de evolución asociado a dolor cervical progresivo y parestesias en ambas extremidades superiores (EESS). Al examen: disminución de fuerza en EESS, disestesias e hiperreflexia. Imagenología muestra lesión ocupante de espacio (LOE) intrarraquídea extramedular, comprimiendo región medular anterior con predominio C6-C7, por lo que es hospitalizada en neurocirugía HRT para su resolución quirúrgica. Se realiza laminectomía descompresiva C6-C7 con toma de biopsia de la LOE, que informa consistencia dura, nacarada, muy adherida a saco dural. Los exámenes iniciales para estudio de amiloidosis resultaron negativos y la biopsia intraoperatoria de lesión extradural cervical, informado por anatomía patológica, describe un segmento de tejido con material hialino eosinófilo intenso con reacción granulomatosa con células gigantes de tipo cuerpo extraño e infiltrado linfoplasmocitario con zonas de fibrosis, hallazgos que resultan compatibles con amiloidosis limitada a un órgano. **Discusión/resultados:** La presentación y hallazgos intraoperatorios fueron sugerentes de amiloidosis limitada, estudios iniciales de amiloidosis resultaron negativos, igualmente se solicitó biopsia de médula ósea y biopsia de grasa abdominal para completar estudios, las cuales resultaron compatibles con amiloidosis sistémica, invalidando así el diagnóstico de trabajo inicial y redireccionando el caso hacia una probable presentación atípica de una amiloidosis sistémica. **Conclusión:** Pese a una presentación no clásica de amiloidosis, es necesario completar el estudio de forma acabada, para llegar al diagnóstico de certeza y evitar diagnosticar una amiloidosis localizada, cuando en realidad se trata de una presentación atípica de una amiloidosis sistémica.