

Amiloidosis localizada conjuntival. Diagnóstico por biopsia

Conjunctival localized amyloidosis. Diagnosis by means of biopsy

ROCHA CABRERA P¹, DE ARMAS RAMOS E¹, SÁNCHEZ MÉNDEZ M²,
PÉREZ BARRETO L¹, RODRÍGUEZ MARTÍN J¹, GONZÁLEZ HERNÁNDEZ M³

RESUMEN

Caso clínico: Varón de 41 años de edad remitido a nuestro hospital para exéresis de lesión sonrosada, nodular y de crecimiento progresivo en conjuntiva inferomedial de ojo izquierdo. El diagnóstico histológico nos demuestra que se trata de amiloidosis conjuntival. Se realiza estudio de extensión y tras analítica, TAC de Tórax, ecocardiografía y biopsia rectal se descarta amiloidosis sistémica.

Discusión: La amiloidosis conjuntival puede ser asintomática o manifestarse como síndrome de ojo seco, si infiltra estructuras profundas puede llegar a alterar la motilidad. Debemos descartar patología sistémica tras analítica, inmunoelectroforesis y biopsia de mucosa. El diagnóstico se confirmará siempre tras anatomía patológica.

Palabras claves: Amiloidosis, conjuntival, inmunoelectroforesis, biopsia, rectal.

SUMMARY

Case report: A 41-year-old male is referred to our hospital for surgical excision of a pink, nodular and growing lesion at the inferomedial conjunctiva of his left eye.

The histological diagnosis is conjunctival amyloidosis. A systemic study is made and after blood test, chest CT, echocardiography, and rectal biopsy, systemic amyloidosis is discarded.

Discussion: Conjunctival amyloidosis can be asymptomatic or can show symptoms similar to those of the dry eye syndrome. If it infiltrates deep structures, it can alter motility. We must rule out systemic diseases by means of blood test, immunoelectrophoresis and mucosal biopsy. The diagnosis must always be confirmed with pathological examination.

Keywords: Amyloidosis, conjunctival, immunoelectrophoresis, biopsy, rectal.

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario de Canarias. Tenerife. España.

¹ Licenciado en Medicina.

² Doctor en Medicina.

³ Optometrista.

Los autores manifiestan que no tienen interés comercial ni han recibido apoyo económico.

Correspondencia:

Pedro Rocha Cabrera procha975@yahoo.es

Hospital Universitario de Canarias (Servicio de Oftalmología).

Carretera La Cuesta-Taco, s/n. 38320 La Laguna (Tenerife), España.

INTRODUCCIÓN

La amiloidosis es un trastorno poco frecuente e infradiagnosticado, con una incidencia de aproximadamente 8 casos por cada millón de personas y año (1), caracterizada por el depósito de material amiloide extracelular eosinófilo o hialino que se tiñe con rojo Congo produciendo con luz polarizada una birrefringencia de color verde manzana (2).

La denominación del proceso proviene de la coloración azul que toman los órganos infiltrados al tratarlos con yodo, como ocurre con el almidón (amylos, almidón).

Esta proteína muestra la propiedad de plegamiento beta.

La amiloidosis puede ser sistémica (generalizada), con afectación de varios órganos o sistemas, o localizada, cuando los depósitos se limitan a un solo órgano, como el corazón. Desde el punto de vista clínico los patrones sistémico y generalizado se subdividen en amiloidosis primaria, cuando se asocia a algún tipo de discrasia inmunocítica, y amiloidosis secundaria, cuando aparece como complicación de un proceso inflamatorio crónico o destructivo hístico. La amiloido-

sis hereditaria o familiar constituye un grupo distinto y, a su vez, heterogéneo, con varios patrones distintivos de afectación orgánica.

En ocasiones, los depósitos de amiloide se limitan a un solo órgano o tejido, sin afectar a ninguna otra parte del cuerpo. Estos depósitos pueden producir tumoraciones nodulares detectables macroscópicamente o pueden ser visibles únicamente en el estudio microscópico. Los depósitos nodulares de amiloide se encuentran con mayor frecuencia en los pulmones, la laringe, la piel, la vejiga, la lengua y la región periocular. En algunos casos, el amiloide está formado por proteína AL, por lo que podría corresponder a una forma localizada de amiloide sintetizado por inmunocitos.

Presentamos un caso atípico de amiloidosis a nivel conjuntival.

CASO CLÍNICO

Varón de 32 años de edad que acude remitido a nuestro hospital para estudio de lesión conjuntival de características nodulares, de coloración sonrosada, con vasos nutricios, bordes irregulares, de crecimiento progresivo de 1,3 cm de diámetro en conjuntiva inferomedial de ojo izquierdo.

En la exploración oftalmológica se aprecia agudeza visual de unidad por ambos ojos, con una motilidad ocular extrínseca normal, tonometría y retina normal.

Se realiza exéresis quirúrgica de la misma, informando el Servicio de Anatomía Patológica de fragmento tisular conectivo cuyas estructuras se encuentran distorsionadas o comprimidas por depósitos nodulares masivos de material homogéneo e hialino (fig. 1), que resulta tingible para técnicas de detección de sustancia amiloide (fig. 2). En porciones intermedias se observan vasos dilatados sin alteraciones relevantes de sus paredes. La distribución de los depósitos amiloideos sugiere amiloidosis localizada.

Tras ello se solicita al servicio de Medicina Interna estudio de afectación sistémica: radiografía de tórax, electrocardiograma, analítica, orina de 24 horas, ecocardiograma, ecografía abdominal y pélvica, TAC de tórax y abdominal, y biopsia de mucosa rectal, descartándose así afectación sistémica.

Siete años después de la exéresis, presenta nueva recidiva a nivel conjuntival nasal de

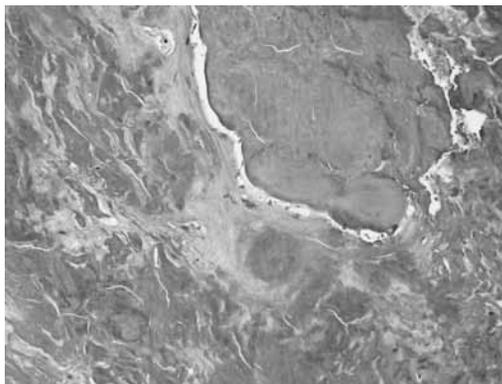


Fig. 1: Corte histológico hematoxilina-eosina..

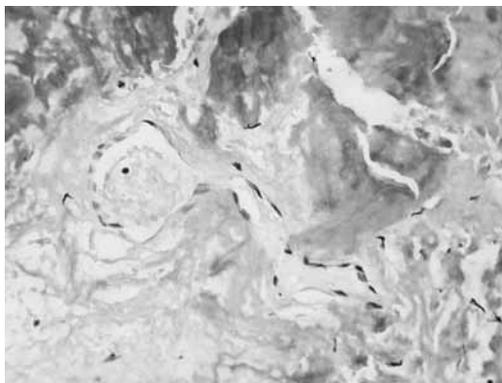


Fig. 2: Corte histológico tinción Rojo Congo..

material de aspecto amiloide (figs. 3 y 4) por lo que en el momento actual se decide actitud expectante.

DISCUSIÓN

Todo paciente diagnosticado de amiloidosis debe ser valorado por el Servicio de Medicina Interna para realizar un estudio de despistaje de mieloma múltiple y/o afectación sistémica de la enfermedad. Si existiera afectación sistémica, la media de supervivencia es de 13 meses aproximadamente desde el diagnóstico de la enfermedad, pudiendo estar casi todos los órganos comprometidos con este trastorno, sin embargo el mal pronóstico de esta enfermedad lo genera el compromiso de la función renal y cardíaca, (3) por lo que el diagnóstico precoz mejora el pronóstico. El laboratorio pone de manifiesto únicamente las alteraciones propias de la enfermedad de base y de los órganos afectados. La VSG está acelerada. En el 90% de los pacientes suele existir anemia y en las formas primarias (AL) la electroforesis sérica y/o urinaria detecta la presencia de un componente monoclonal, que nunca se observa en las secundarias (AA) y en las localizadas.

En ausencia de lesiones cutáneas, la biopsia rectal ofrece un alto rendimiento diagnóstico (80%).

La presentación ocular más frecuente de la amiloidosis primaria es la conjuntiva, siguiéndole el iris y otras como el trabeculum y el vítreo.

La amiloidosis conjuntival puede ser asintomática, producir sintomatología similar al síndrome de ojo seco e incluso puede llegar a infiltrar tejidos profundos comprometiendo la musculatura extrínseca. En ocasiones se puede observar material amiloide en la córnea realizando la presentación como una distrofia en forma de gota gelatinosa.

En el diagnóstico diferencial debemos tener presente todas las tumoraciones que puedan afectar a la conjuntiva. Siempre debemos realizar biopsia escisional, descartando sarcoidosis conjuntival, nódulos de causa reumatológica, granuloma de cuerpo extraño, tumoraciones precancerosas como la queratosis actínica o CIN y tumoraciones malignas como el carcinoma células escamosas, mucoepidermoide o linfoma (4).

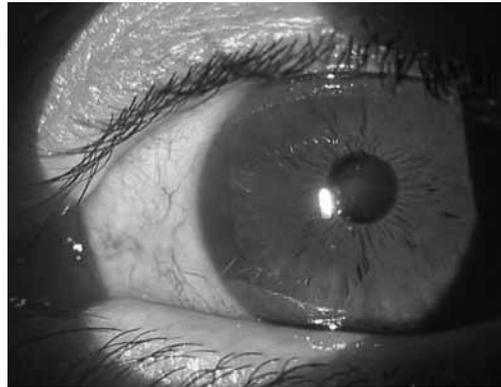


Fig. 3: Foto exploración general ojo izquierdo.

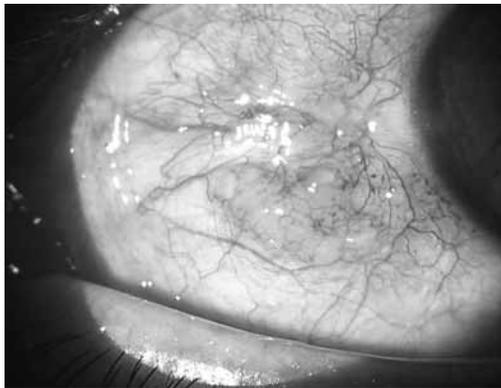


Fig. 4: Foto exploración ampliada lesión conjuntival nasal ojo izquierdo.

La causa de la producción de amiloide y su disposición en los tejidos es desconocida. Los mecanismos pueden variar según los diferentes tipos bioquímicos de amiloidosis. En la primaria, una población monoclonal de células de la médula ósea produce fragmentos de cadenas ligeras o cadenas ligeras completas que pueden ser procesadas anormalmente para producir amiloide. En la secundaria puede existir un defecto en el metabolismo de la proteína precursora y en la hereditaria parece estar presente una variante proteica determinada genéticamente.

La amiloidosis primaria debería estar considerada en algunos pacientes que presentan hiposfagma de repetición de causa desconocida (5).

Tras el diagnóstico histológico nuestra actitud será la de investigar a través de analítica, estudio inmunoeléctroforético y biopsia, bien de recto o de la grasa abdominal, la posible asociación sistémica, debido al ominoso pronóstico del paciente en el caso de que nos encontremos ante una amiloidosis sistémica.

Concluimos en que la recidiva de la amiloidosis conjuntival en nuestro caso es debida a la propia idiosincrasia del paciente, que ge-

néticamente ha vuelto a producir material amiloide, ya que la exéresis fue completa, por lo que hemos decidido, ante la recaída previa de la amiloidosis conjuntival, actitud expectante.

Dos motivos fundamentalmente nos conducen a la vigilancia, la no existencia de invasión a otras estructuras oculares adyacentes y por tratarse de una lesión asintomática.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nyirady J, Schwartz RA. Primary systemic Amyloidosis. Omaha: WebMD;update october 2005. Disponible en [http:// emedicine.com/derm/topic19](http://emedicine.com/derm/topic19).
2. Giampaolo Merlini and Vittorio Bellotti, Molecular Mechanisms of Amyloidosis. *N Engl J Med* 2003; 349: 583-96.
3. Kumar S, Gertz MA. Cutaneous and systemic amyloidoses. *Int J Dermatology* 2002; 41: 133-4.
4. Saornil MA, Becerra E, Méndez MC, Blanco G. Tumores de la conjuntiva. *Archivos Sociedad Española Oftalmología* 2009; 84: 7-22.
5. Frederick Hampton Roy, Frederick W. Fraunfelder, Frederick T. Fraunfelder. *Roy and Fraunfelder's current ocular therapy. Sixth Edition.* Ed Saunders Elsevier. 2008; 162.