

N.º 41S de una serie que ofrece la información más reciente para pacientes, sus cuidadores y los profesionales médicos

Puntos clave

- La amiloidosis es un trastorno raro en el que una proteína normal en el cuerpo se pliega mal y forma depósitos de amiloide en diversos tejidos y órganos. Esta acumulación de amiloide puede dañar órganos como el corazón, los riñones, el hígado y el aparato gastrointestinal.
- En la amiloidosis localizada, un solo órgano o parte del cuerpo está afectado. En la amiloidosis sistémica se ven afectados varios órganos y tejidos. Hay muchos tipos diferentes de amiloidosis.
- El tipo más común es la amiloidosis de cadenas ligeras (o bien de cadenas ligeras de inmunoglobulinas).
- La amiloidosis no es un cáncer, pero puede estar asociada a ciertos cánceres de la sangre, como el mieloma múltiple.
- Actualmente no hay cura para la amiloidosis. El tratamiento puede reducir los síntomas y alargar la vida.
- El enfoque de tratamiento varía según el tipo de amiloidosis. Entre las opciones de tratamiento pueden incluirse quimioterapia, farmacoterapia, inmunoterapia, diálisis, trasplante de células madre, trasplante de órgano y participación en un ensayo clínico.

Introducción

La amiloidosis es un trastorno raro en el que ciertas proteínas producidas en el cuerpo se pliegan mal y se amontonan. Estas proteínas anormales forman depósitos de amiloide, también denominados fibrillas, que se acumulan en los tejidos y órganos. Los depósitos de amiloide pueden formarse en una sola parte del cuerpo o en varias. Con el tiempo, estos depósitos pueden hacer que los tejidos y órganos funcionen mal, lo que deriva en síntomas de insuficiencia orgánica.

La amiloidosis puede ser localizada o sistémica. Cuando los depósitos de amiloide se acumulan en un solo órgano o parte del cuerpo, se denomina amiloidosis localizada. La forma localizada afecta más comúnmente la piel, la vejiga, el aparato gastrointestinal (boca, garganta, esófago, estómago, intestinos, recto y ano) y las vías respiratorias. No suele poner en peligro la vida y rara vez progresa a la forma sistémica.

Cuando los depósitos de amiloide se acumulan en todo el cuerpo, se denomina amiloidosis sistémica. Esta es la forma más común

de amiloidosis. Puede afectar el corazón, los riñones, el hígado, los nervios, las articulaciones, la piel, los vasos sanguíneos y el aparato gastrointestinal. La amiloidosis sistémica puede causar daño potencialmente mortal en los órganos.

Tipos de amiloidosis

Hay muchos tipos diferentes de amiloidosis, que generalmente se clasifican según el tipo de proteína precursora implicada en la enfermedad. A continuación se resumen los tipos más comunes.

Amiloidosis de cadenas ligeras (AL, en inglés). Este tipo también se conoce como amiloidosis de “cadenas ligeras de inmunoglobulinas” o amiloidosis “primaria”. Es uno de los tipos más comunes de amiloidosis.

La amiloidosis “AL” (de cadenas ligeras) deriva de un trastorno de las células plasmáticas, un tipo de glóbulo blanco que se desarrolla en la médula ósea. Las células plasmáticas producen inmunoglobulinas, que son proteínas que combaten las infecciones. Las inmunoglobulinas están formadas por cadenas ligeras y cadenas pesadas. Cuando las células plasmáticas anormales producen demasiadas proteínas de cadena ligera y se pliegan mal, depositan amiloide en distintas partes del cuerpo. La letra A de la sigla AL representa “amyloid” (amiloide) y la letra L, “light chain” (cadena ligera).

El corazón se ve afectado en el 70 al 80 por ciento de los pacientes con amiloidosis de cadenas ligeras. Los riñones están afectados en el 60 a 70 por ciento de los pacientes. Otros órganos que pueden estar afectados son el hígado, la piel, la lengua, los nervios y el aparato gastrointestinal.

Aproximadamente el 50% de los pacientes con amiloidosis de cadenas ligeras tiene una anomalía citogenética en las células plasmáticas que afecta los cromosomas 11 y 14. Esta anomalía, del tipo denominado “translocación”, se escribe así: t(11;14). La palabra translocación se refiere a cambios genéticos en los que un fragmento de un cromosoma se desprende y se une a otro cromosoma. La presencia de t(11;14) influye en la selección del tratamiento y afecta el pronóstico (curso previsto de la enfermedad).

El análisis citogenético consiste en realizar pruebas con muestras de sangre, tejidos y médula ósea para buscar cambios en los cromosomas, las hebras de ácido desoxirribonucleico (ADN) y proteína del interior de las células que contienen información genética.

La amiloidosis de cadenas ligeras está asociada a un trastorno de las células plasmáticas que es similar, aunque no idéntico, al mieloma múltiple. Entre el 10 y el 20 por ciento de los pacientes con este tipo de amiloidosis tienen también mieloma múltiple, por lo que reciben tratamiento para ambas enfermedades.

Amiloidosis autoinmunitaria (AA, en inglés). Este tipo también se conoce como amiloidosis “secundaria” o “inflamatoria”. En la amiloidosis “AA” (autoinmunitaria), una proteína amiloide denominada amiloide A en suero se acumula en los tejidos. Un nivel alto de esta proteína puede producir depósitos de amiloide a lo largo de varios años, especialmente en las personas con estado crónico de inflamación o infección. La amiloidosis autoinmunitaria por lo tanto está asociada a enfermedades crónicas como diabetes, tuberculosis, artritis reumatoide y enfermedad intestinal inflamatoria. También puede estar asociada a la edad avanzada. Este tipo de amiloidosis afecta el bazo, el hígado, los riñones y el aparato gastrointestinal.

Amiloidosis por transtiretina (ATTR, en inglés). Hay dos subtipos principales de amiloidosis “ATTR”: hereditaria (familiar) y el tipo salvaje (nativo o natural). La transtiretina (TTR) es una proteína que produce el hígado. Transporta la hormona tiroidea denominada tiroxina y la vitamina A por todo el cuerpo. En la amiloidosis, la transtiretina muta y forma proteínas amiloides anormales.

- **Amiloidosis por transtiretina hereditaria.** Este subtipo también se conoce como amiloidosis “familiar”, pues puede pasar de una generación a otra en las familias. La proteína anormal puede causar problemas de corazón, hígado, nervios y riñones, y también puede ocasionar el síndrome del túnel carpiano y anomalías oculares.
- **Amiloidosis por transtiretina de tipo salvaje.** Este subtipo también solía denominarse amiloidosis “sistémica senil”. Ocurre cuando la proteína TTR es normal pero produce amiloide por algún motivo desconocido, o debido a cambios relacionados con la edad avanzada. Tiende a afectar a adultos mayores de 65 años y a menudo afecta el corazón. También puede ocasionar el síndrome del túnel carpiano.

Amiloidosis asociada a diálisis Este tipo también se denomina amiloidosis por “microglobulina beta-2”, una proteína que normalmente filtran los riñones para eliminarla del cuerpo. Ocurre en personas con insuficiencia renal que reciben diálisis a largo plazo. (La diálisis es un procedimiento realizado para eliminar el exceso de líquido y los productos de desecho de la sangre cuando los riñones han dejado de funcionar). Suele afectar los huesos, las articulaciones y los tendones.

Posibles signos y síntomas

Son signos y síntomas los cambios en el cuerpo que pueden indicar la presencia de una enfermedad. Un “signo” es un cambio en el cuerpo que el médico observa en un examen o en el resultado de una prueba. Un “síntoma” es un cambio en el cuerpo que la persona puede ver o sentir.

A continuación se indican los signos y síntomas que pueden estar asociados a la amiloidosis.

| | | |
|---|---|--|
| Agrandamiento de la lengua, dificultad para tragar | Agrandamiento del bazo (hinchazón abdominal, sensación de saciedad) | Agrandamiento del hígado o de la tiroides |
| Agrandamiento o dolor en las articulaciones | Cambio de color alrededor de los ojos | Cambios de la presión arterial (mareos al ponerse de pie, desmayos) |
| Cambios en la piel (moretones, sarpullido, engrosamiento o llagas bucales) | Cambios en las uñas | Colesterol alto |
| Diarrea o estreñimiento | Estenosis medular (presión sobre la médula espinal y los nervios) | Falta de aliento |
| Fatiga intensa y debilidad | Hinchazón de las piernas, los tobillos y los pies | Incapacidad de cerrar el puño con fuerza |
| Neuropatía (dolor, entumecimiento u hormigueo en las manos o los pies) | Orina espumosa (debido a la presencia de proteína en la orina) | Pérdida de peso |
| Problemas cardíacos (latidos cardíacos irregulares, rápidos o lentos) | Problemas oculares (manchas flotantes, vasos sanguíneos anormales) | Problemas renales |
| Sequedad en la boca | Síndrome del túnel carpiano (dolor, entumecimiento u hormigueo en las manos, las muñecas o los brazos) | Voz ronca |

Efectos de la amiloidosis en diversos órganos, aparatos y sistemas

Efectos en el corazón. La amiloidosis cardíaca, también conocida como “síndrome del corazón rígido”, se debe a la acumulación de depósitos de amiloide en el corazón. Las paredes del corazón pueden engrosarse y afectar la capacidad del músculo cardíaco para funcionar correctamente. También pueden verse alteradas las señales eléctricas del corazón, lo que afecta el ritmo cardíaco. Estos son posibles signos de la amiloidosis cardíaca: desmayos, falta de aliento, debilidad e hinchazón del abdomen o de las partes inferiores del cuerpo.

Efectos en los riñones. Tener depósitos de amiloide en los riñones puede afectar la capacidad para eliminar los productos de desecho y dar lugar a insuficiencia renal. Como resultado, se puede necesitar diálisis. Estos son signos de problemas renales en casos de amiloidosis: exceso de proteína en la orina e hinchazón de las piernas y los tobillos.

Efectos en el sistema nervioso. Los depósitos de amiloide pueden causar daño en los nervios, por ejemplo:

- Neuropatía periférica (dolor, entumecimiento u hormigueo en las manos y los pies)
- Cambios en el funcionamiento intestinal, que producen estreñimiento, diarrea o ambos
- Presión arterial baja, que causa mareos o desmayos

Efectos en el aparato gastrointestinal. Tener depósitos de amiloide en el aparato gastrointestinal (boca, garganta, esófago, estómago, intestinos, recto y ano) puede causar náuseas, diarrea o estreñimiento, pérdida de peso, pérdida del apetito y dificultad para comer debido al agrandamiento de la lengua.

Efectos en la piel y los tejidos blandos. Tener depósitos de amiloide en los vasos sanguíneos de la piel puede producir moretones. Tenerlos en las muñecas y los nervios puede provocar el síndrome del túnel carpiano. Su acumulación en otros tejidos puede producir cambios en el aspecto.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la serie gratuita de publicaciones de LLS titulada *Manejo de los efectos secundarios* a fin de obtener más información (donde dice “Filter by Topic”, seleccione “Side Effect Management” en el menú desplegable).

Diagnóstico

La amiloidosis suele ser difícil de diagnosticar porque sus signos y síntomas pueden ser los mismos que los de otras enfermedades más comunes. Es importante diagnosticar la amiloidosis lo antes posible para evitar que siga dañando los órganos. También es importante obtener un diagnóstico preciso porque el tratamiento varía según el tipo específico de amiloidosis.

Estas son algunas de las pruebas que se emplean para diagnosticar la amiloidosis:

- Pruebas de sangre
- Pruebas de orina
- Biopsia de tejido teñido con rojo Congo (vea la siguiente columna)
- Aspiración y biopsia de médula ósea (vea la siguiente columna)
- Pruebas citogenéticas (diversas pruebas que permiten buscar cambios en los cromosomas de las células en una muestra de sangre, tejido o médula ósea)

- Espectrometría de masas (un tipo de análisis químico que permite identificar proteínas en tejidos)
- Estudio de imagenología cardíaca, tal como la ecocardiografía (vea la sección de *Términos médicos* en la página 7)
- Estudios de imagenología, tales como tomografía computarizada o resonancia magnética (CT y MRI, en inglés; vea la sección de *Términos médicos* en la página 7)
- Estudio radiográfico esquelético (una serie de radiografías para evaluar los principales huesos del cuerpo; se usa en ciertas circunstancias)
- Otras pruebas, según el órgano que esté afectado

Biopsia de tejido teñido con rojo Congo. Esta prueba es esencial para confirmar un presunto caso de amiloidosis. Se suele realizar mediante lo que se denomina biopsia de la grasa subcutánea abdominal. Esta prueba es fácil de realizar. Después de una inyección de anestesia local, se introduce una aguja muy fina en la grasa abdominal (bajo la piel del abdomen) y se extrae un trozo pequeño de tejido. Luego se tiñe el tejido para confirmar el diagnóstico. Algunas veces esta biopsia se realiza en una glándula salival (que produce saliva en la boca) o en otro tejido, en lugar de la grasa abdominal.

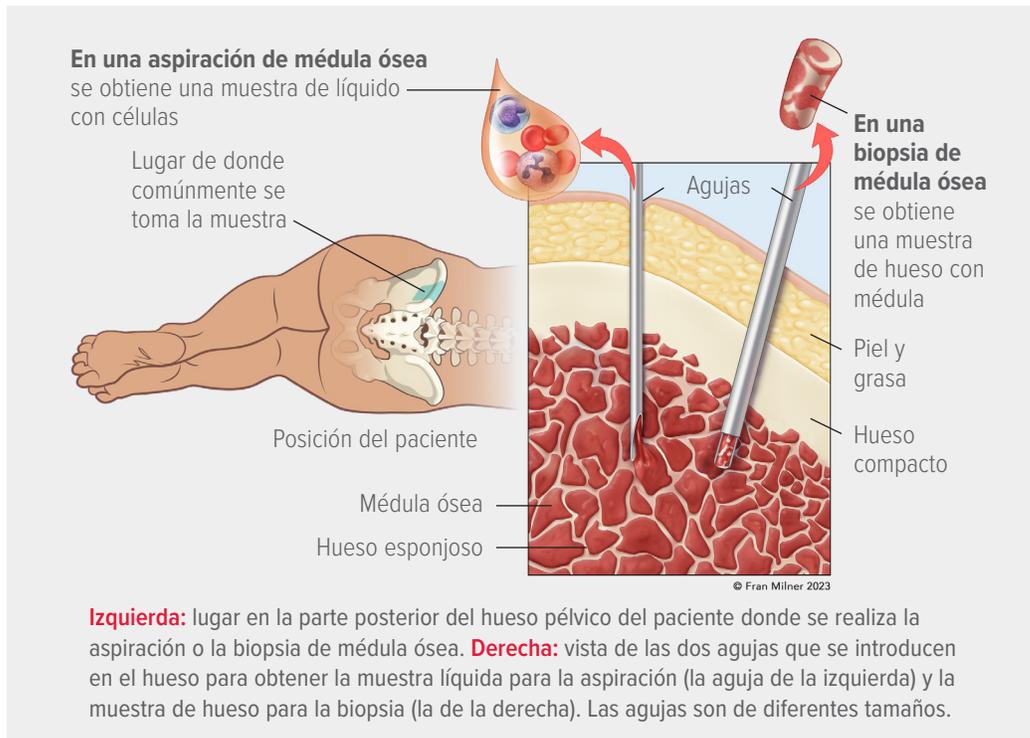
Aspiración y biopsia de médula ósea. La aspiración de médula ósea es un procedimiento en el que se extrae una pequeña muestra de médula ósea líquida. La biopsia de médula ósea es un procedimiento en el que se extrae una pequeña muestra de médula ósea sólida e intacta. Vea la **Figura 1** en la página 4, que es una ilustración de dichos procedimientos.

Un hematopatólogo examina las células de la médula ósea al microscopio. Los médicos utilizan los resultados de la aspiración y biopsia de médula ósea para diagnosticar la amiloidosis y otras enfermedades relacionadas.

Un hematopatólogo es un médico que tiene formación especial para identificar enfermedades de la sangre analizando células sanguíneas al microscopio y realizando otras pruebas especializadas con las células.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación gratuita titulada *Pruebas de laboratorio y de imagenología* a fin de obtener más información. Para ver imágenes interactivas en 3D de varias pruebas de laboratorio y de imagenología, visite www.LLS.org/3D (en inglés).

Figura 1. Aspiración y biopsia de médula ósea



Equipo encargado del tratamiento

La amiloidosis es una enfermedad muy poco frecuente. Es importante consultar con un médico que tenga experiencia en su tratamiento. Por lo general se acude a un hematólogo (un médico con formación especial para diagnosticar y tratar los trastornos de la sangre) o a un hematólogo-oncólogo (un médico con formación especial en los trastornos de la sangre y el cáncer). El equipo encargado del tratamiento también puede incluir a especialistas con experiencia y conocimientos en:

- Cardiología (para diagnosticar y tratar enfermedades del corazón, de los vasos sanguíneos y del sistema circulatorio)
- Dermatología (para diagnosticar y tratar problemas de la piel)
- Gastroenterología (para diagnosticar y tratar trastornos del aparato gastrointestinal)
- Nefrología (para diagnosticar y tratar enfermedades de los riñones)
- Neurología (para diagnosticar y tratar trastornos del sistema nervioso)

Entre los demás miembros del equipo pueden incluirse dietistas, enfermeros, enfermeros de práctica avanzada, especialistas en el tratamiento del dolor, asociados médicos, fisioterapeutas, trabajadores sociales, médicos especialistas en trasplantes y otros.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación gratuita titulada **Selección de un especialista o centro de tratamiento a fin de obtener orientación que le sea útil.**

Opciones de tratamiento

El enfoque de tratamiento dependerá del tipo y la extensión de la amiloidosis. No hay un enfoque que sirva para todos los pacientes. El tratamiento puede mejorar la calidad de vida y prolongar la supervivencia.

La participación en un ensayo clínico es una opción de tratamiento que ofrece un seguimiento atento y acceso a terapias innovadoras. Vea la página 5 para obtener más información sobre los ensayos clínicos.

Nota: Un medicamento que no está aprobado por la FDA para tratar la amiloidosis podría usarse como tratamiento “sin indicación aprobada”. Un medicamento se receta “sin indicación aprobada” cuando un médico lo administra para tratar la afección de un paciente sin que la FDA haya aprobado ese uso del medicamento, aunque su uso *sí* está aprobado por la FDA para otra afección. Esto se hace si el médico considera que le beneficiará al paciente. Es una práctica común.

Amiloidosis de cadenas ligeras (AL, en inglés). Algunos de los tratamientos para este tipo de amiloidosis, el tipo más común, son similares a los que se emplean para el mieloma. Entre las opciones de tratamiento se incluyen:

- **Quimioterapia.** Ciertos medicamentos se usan para detener el desarrollo de células anormales que producen las proteínas que forman los depósitos de amiloide. Pueden recetarse combinaciones de varios medicamentos como los siguientes: bendamustina (Treanda®), bortezomib (Velcade®), carfilzomib

(Kyprolis®), ciclofosfamida (Cytoxan®), dexametasona (varias marcas), ixazomib (Ninlaro®), lenalidomida (Revlimid®), melfalán (Alkeran®), pomalidomida (Pomalyst®) y venetoclax (Venclexta®).

- **Diálisis.** Es un procedimiento realizado para eliminar los desechos y el exceso de líquido de la sangre cuando los riñones no pueden hacerlo.
- **Inmunoterapia.** Se utilizan sustancias para mejorar la capacidad del sistema inmunitario para matar las células que producen la proteína anormal. Por ejemplo, el anticuerpo monoclonal llamado daratumumab (Darzalex®) se une a la proteína CD38 de la superficie de las células plasmáticas anormales y luego le indica al sistema inmunitario que las destruya.
- **Trasplante de órgano sólido.** Es un procedimiento con el cual se extirpa un órgano de un cuerpo para implantarlo en otro (con el fin de reemplazar un órgano dañado o reponer un órgano faltante en el receptor).
- **Trasplante de células madre.** Es un procedimiento que permite reemplazar células anormales presentes en la médula ósea del paciente por células sanas. En un “autotrasplante” de células madre, sus propias células madre se extraen de la sangre y se almacenan por un breve período mientras recibe quimioterapia de dosis altas. Luego se le devuelven las células madre al cuerpo por vía intravenosa (por una vena). En un “alotrasplante” de células madre, se utilizan células de un donante.

Amiloidosis autoinmunitaria (AA, en inglés). El tratamiento de este tipo de amiloidosis consiste en lograr controlar la inflamación o infección subyacente. Por ejemplo, el uso de un medicamento inmunosupresor para la artritis reumatoide, o de un antibiótico para una infección bacteriana crónica.

Amiloidosis por transtiretina (ATTR, en inglés). Las farmacoterapias para este tipo de amiloidosis en general se clasifican en las siguientes categorías:

- Silenciadores de genes, que impiden la producción de transtiretina al bloquear el gen TTR. Entre los ejemplos se incluyen eplontersen (Wainua™), inotersen (Tegsedi®) y vutrisirán (Amvuttra®), que se administran por inyección subcutánea, y patisirán (Onpattro®) por infusión intravenosa.
- Estabilizadores, que impiden que la proteína TTR forme depósitos de amiloide. Son ejemplos los medicamentos orales acoramidis (Attruby™), diflunisal (genérico) y tafamidis (Vyndaquel® o Vyndamax™).

Amiloidosis asociada a diálisis En casos de este tipo de amiloidosis, es clave optimizar la eficacia de la diálisis. Otra opción es el trasplante renal.

Ensayos clínicos

Cada nuevo medicamento pasa por una serie de estudios de investigación cuidadosamente controlados antes de llegar a formar parte del tratamiento estándar. Estos estudios de investigación, denominados “ensayos clínicos”, sirven para buscar mejores maneras de atender y tratar a las personas que tienen trastornos como amiloidosis o cáncer.

En los Estados Unidos, la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, en inglés) exige que todos los medicamentos y demás tratamientos nuevos se prueben en ensayos clínicos antes de que se aprueben para su uso. En cualquier momento dado, hay miles de ensayos clínicos en curso. Los médicos e investigadores siempre están buscando nuevas y mejores formas de tratar las enfermedades.

Los investigadores utilizan los ensayos clínicos para estudiar nuevas formas de:

- Tratar enfermedades con:
 - Un medicamento nuevo
 - Un medicamento que ya ha sido aprobado, pero para tratar una enfermedad distinta
 - Una nueva combinación de medicamentos
 - Una nueva manera de administrar un medicamento (por vía oral, por vía intravenosa, etc.)
- Prevenir o manejar las complicaciones del tratamiento
- Manejar los signos o síntomas y aliviar los efectos secundarios del tratamiento
- Detectar y diagnosticar enfermedades
- Evitar que la enfermedad reaparezca (recurra) después del tratamiento
- Manejar los efectos secundarios a largo plazo

Al participar en un ensayo clínico, los pacientes pueden acudir a médicos expertos en la enfermedad que padecen, tener acceso a terapias nuevas de vanguardia, así como brindar información que sea de ayuda para futuros pacientes. Los tratamientos y la información con que contamos hoy en día se deben, en gran medida, a los pacientes que están dispuestos a participar en ensayos clínicos.

Hable con su médico para saber si la participación en un ensayo clínico es una opción adecuada para usted. Podría ser útil:

- Tener una lista de preguntas que puede hacer sobre los riesgos y beneficios de cada ensayo clínico que le corresponda (visite www.LLS.org/preguntas para obtener guías con listas de preguntas sugeridas)
- Pedir a un familiar o amigo que lo acompañe a su consulta con el médico para brindarle apoyo y tomar notas

También puede visitar <https://clinicaltrials.gov> (en inglés) para buscar ensayos clínicos para personas con amiloidosis.

Manejo de los síntomas

En conjunto con cualquier opción de tratamiento que se use, es importante manejar los síntomas de la amiloidosis. Es esencial contar con una atención coordinada del equipo encargado del tratamiento. Podrían recomendar las siguientes opciones para ayudarlo a manejar los síntomas y cuidarse:

- Analgésicos (para reducir el dolor y mejorar la calidad de vida)
- Diuréticos (para estimular los riñones a fin de que produzcan más orina, ayudar al cuerpo a eliminar el exceso de líquido y sal, y reducir el esfuerzo que deben hacer el corazón y los riñones)
- Dieta baja en sal y hábitos alimenticios saludables (para reforzar las funciones corporales, la energía y el bienestar)
- Anticoagulantes (para reducir el riesgo de que se formen coágulos sanguíneos)
- Medicamentos para controlar la frecuencia cardíaca
- Ejercicio (para mantener saludables el cuerpo y la mente)

Visite www.LLS.org/materiales para consultar diversas publicaciones gratuitas relacionadas con la nutrición.

También puede consultar la publicación gratuita titulada *Manejo del dolor* para obtener información que le sea útil, aunque esté dirigida a pacientes con cáncer de la sangre.

Atención de apoyo

Esta es una parte esencial del manejo de los pacientes con amiloidosis. La atención de apoyo (paliativa) tiene como meta mejorar la calidad de vida mediante el apoyo físico, psicológico, social y espiritual. El manejo del dolor y la orientación sobre nutrición son tan solo dos ejemplos.

También son fundamentales una atención coordinada y un enfoque multidisciplinario (colaboración entre médicos de distintas especialidades para diagnosticar y tratar a los pacientes), en especial si están afectados el corazón o los riñones.

Padecer una enfermedad poco frecuente puede hacer que se sienta aislado. Informe al equipo encargado del tratamiento si usted cree que le sería beneficioso participar en un grupo de apoyo. Hable con un trabajador social para que lo ayude con sus problemas prácticos (tales como finanzas, transporte, encontrar un cuidador, etc.) o para abordar sus necesidades sociales y emocionales (por ejemplo, cómo sobrellevar o reducir el estrés).

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación gratuita de LLS titulada *Manejo del estrés: efectos del estrés y cómo sobrellevarlos*.

Con el mismo enlace puede acceder a la publicación gratuita de LLS titulada *Cómo orientarse en la vida durante y después de un diagnóstico de cáncer de la sangre: un manual para adultos*. Aunque esté dirigido a pacientes con cáncer de la

sangre, contiene información útil sobre la supervivencia y es un lugar donde anotar sus tratamientos para la amiloidosis.

Pronóstico/desenlace previsto

Aunque la amiloidosis no tiene cura, recibir tratamiento puede enlentecer su avance y mejorar los síntomas. Las personas con amiloidosis pueden sobrevivir con una buena calidad de vida durante muchos años.

El pronóstico (el curso previsto de la enfermedad) depende del tipo de amiloidosis y de la respuesta al tratamiento. La amiloidosis sistémica puede ser potencialmente mortal si no se trata. Si no se diagnostican y tratan adecuadamente las infecciones o afecciones inflamatorias crónicas subyacentes, la cantidad de depósitos de amiloide aumentará y la enfermedad empeorará. El pronóstico también depende de los órganos que estén afectados. Por ejemplo, si el corazón está afectado, el riesgo de complicaciones es mayor.

Se han logrado avances considerables en lo que se entiende sobre la amiloidosis y en su tratamiento. Los investigadores están explorando maneras innovadoras de prevenir o interrumpir la formación de amiloide, reducir su cantidad y eliminar los depósitos mediante métodos novedosos. Sin embargo, es necesario realizar más investigaciones para aumentar la frecuencia de detección temprana, buscar nuevas terapias y mejorar los resultados. Se alienta a los pacientes a participar en ensayos clínicos para contribuir a los avances médicos en la amiloidosis.

Incidencia y factores de riesgo

La amiloidosis es una enfermedad poco frecuente. La cantidad real de casos es difícil de estimar debido a la posibilidad de que esté subdiagnosticada, o bien diagnosticada erróneamente como otra enfermedad.

Según la Fundación de Amiloidosis, la amiloidosis de cadenas ligeras es el tipo más común. Cada año se diagnostican aproximadamente 4,500 casos nuevos en los Estados Unidos. Afecta mayormente a personas de 50 a 80 años de edad.

El riesgo de amiloidosis de cadenas ligeras es mayor en personas con diagnóstico previo de gammapatía monoclonal de significado desconocido (MGUS, en inglés, una afección asintomática en la cual una proteína monoclonal anormal está presente en la sangre) o de mieloma (un cáncer de las células plasmáticas).

Según la Clínica Mayo, otros factores que aumentan el riesgo de amiloidosis incluyen:

- **La edad.** La mayoría de las personas con diagnóstico de amiloidosis son adultos mayores.
- **El sexo.** La amiloidosis afecta más a los hombres y personas de sexo masculino (asignado al nacer) que a las mujeres y personas de sexo femenino (asignado al nacer).

- **Otras enfermedades.** Padecer de forma crónica una enfermedad infecciosa (como la tuberculosis) o una enfermedad inflamatoria (como la artritis reumatoide) aumenta el riesgo de amiloidosis autoinmunitaria. Vea la sección sobre amiloidosis autoinmunitaria en la página 2.
- **Antecedentes familiares.** La amiloidosis puede ser hereditaria. Vea la sección sobre amiloidosis por transtiretina hereditaria en la página 2.
- **Diálisis renal.** Debido a que la diálisis no siempre puede eliminar las proteínas grandes de la sangre, las proteínas anormales pueden acumularse y depositarse en los tejidos. Vea la sección sobre amiloidosis asociada a diálisis en la página 2.
- **La raza.** Las personas de ascendencia africana parecen correr mayor riesgo de portar la mutación genética asociada a un tipo de amiloidosis que puede dañar el corazón y causar síndrome del túnel carpiano. Vea la sección sobre amiloidosis por transtiretina en la página 2.
- **Las exposiciones ambientales.** Hay evidencia de que algunos veteranos que estuvieron expuestos al agente naranja u otros herbicidas durante su servicio militar pueden llegar a tener amiloidosis de cadenas ligeras. Los veteranos con amiloidosis no tienen que probar que está asociada al servicio para poder recibir atención médica e indemnización por discapacidad a través de la Administración de Veteranos.

Preguntas para los profesionales encargados de su tratamiento

- ¿Qué tipo de amiloidosis tengo?
- ¿Cuáles son mis opciones de tratamiento y los riesgos y beneficios correspondientes?
- ¿Qué efectos secundarios comunes puedo presentar?
- ¿De qué problemas debo informarle de inmediato?
- ¿Hay ensayos clínicos en los que podría inscribirme?

Términos médicos

Amiloidosis. Grupo de enfermedades en las que se presenta una acumulación de proteínas anormales en ciertos órganos o en todo el cuerpo. En vez de formar inmunoglobulinas, las proteínas anormales se pliegan mal y forman la sustancia amiloide.

Anticuerpo. Proteína producida por las células plasmáticas (un tipo de glóbulo blanco) como respuesta ante un antígeno.

Anticuerpos monoclonales. Proteínas producidas en el laboratorio que se dirigen a antígenos específicos de la superficie de las células para interferir con su funcionamiento y destruirlas.

Antígeno. Sustancia que hace que el cuerpo produzca una respuesta inmunitaria contra ella. Entre los antígenos se incluyen toxinas, sustancias químicas, bacterias, virus, etc.

Biopsia de médula ósea. Procedimiento en el que se extrae una muestra de hueso que contiene médula ósea, por lo general del hueso de la cadera, para que la examine un patólogo (un médico con formación especial para identificar las enfermedades analizando células y tejidos al microscopio).

Cadenas ligeras. Partes de los anticuerpos que las células plasmáticas producen en la médula ósea. Hay dos tipos de cadenas ligeras: kappa y lambda.

Ecocardiografía. Procedimiento que sirve para ver en qué medida funciona el corazón. Se emplean ondas sonoras de alta frecuencia para mostrar imágenes del corazón.

Estudio de tomografía computarizada (CT, en inglés). Prueba de imagenología en que se emplean rayos X para obtener imágenes detalladas del interior del cuerpo.

Inmunoglobulina. Proteína producida por las células B y las células plasmáticas (tipos de glóbulos blancos) que ayuda al cuerpo a combatir las infecciones.

Inmunoterapia. Tipo de tratamiento en que se emplean sustancias para estimular o inhibir la capacidad del sistema inmunitario para combatir enfermedades.

Mieloma. Tipo de cáncer que se origina en las células plasmáticas, un tipo de glóbulo blanco. Las células plasmáticas anormales se multiplican en la médula ósea y desplazan las células sanguíneas sanas de modo que no pueden funcionar correctamente. Las células plasmáticas pueden acumularse en los huesos, lo que hace que se debiliten. Las células plasmáticas también producen proteínas anormales que pueden acumularse en los tejidos y dañar los riñones, el corazón u otros órganos y afectar el funcionamiento del sistema inmunitario. Visite www.LLS.org/materiales para consultar publicaciones relacionadas con el mieloma.

Resonancia magnética (MRI, en inglés). Prueba en la que se emplean ondas de radio e imanes potentes para crear imágenes detalladas del interior del cuerpo.

Comentarios. Para ofrecer sugerencias sobre el contenido de esta publicación, visite www.LLS.org/comentarios.

Agradecimiento

La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma agradece la revisión de la versión en inglés de este material realizada por:

Vaishali Sanchorawala, MD

Profesor de medicina

Director del Centro de Amiloidosis

Boston Medical Center

Profesor Skinner de investigación sobre la amiloidosis

Departamento de Medicina

Facultad de Medicina Chobanian & Avedisian de la Universidad de Boston

Boston, Massachusetts



Se pueden solicitar servicios de interpretación telefónica.

APOYO INDIVIDUAL

LLS se dedica a brindar servicios a los pacientes con cáncer de la sangre y a sus familias. Se recomienda a las personas con amiloidosis asociada a mieloma que nos recurran para obtener información, recursos y apoyo.

Especialistas en información

Nuestros especialistas en información sobre el cáncer de la sangre son trabajadores sociales y enfermeros altamente capacitados y especializados en oncología que brindan asistencia personalizada de forma gratuita a los pacientes, sus familias y los profesionales médicos. Ofrecen orientación durante el tratamiento del cáncer y los desafíos financieros y sociales correspondientes, y asimismo brindan información precisa y actualizada sobre las enfermedades, las opciones de tratamiento y los servicios de apoyo. Visite www.LLS.org/especialistas para usar el servicio de chat por Internet (en inglés) o llame al **800-955-4572**.

Enfermeros especializados en ensayos clínicos

Nuestros enfermeros orientadores para ensayos clínicos son enfermeros titulados especializados en los cánceres de la sangre que realizan búsquedas extensas de ensayos clínicos y asisten personalmente a los pacientes y sus familiares y cuidadores durante todo el proceso de los ensayos clínicos. Visite www.LLS.org/ensayos para informarse y llenar un formulario de derivación (remisión).

Dietistas registrados

Nuestros dietistas registrados se especializan en nutrición oncológica y ofrecen consultas gratuitas sobre la nutrición por teléfono a los pacientes y sus familiares y cuidadores. Visite www.LLSnutrition.org/consulta o llame al **877-467-1936** para programar una consulta.

¿Necesita asistencia económica? Llame al **877-557-2672** o visite www.LLS.org/asuntos-financieros para informarse sobre programas de apoyo económico.

OBTENGA INFORMACIÓN Y APOYO

Ofrecemos una amplia variedad de información y servicios gratuitos para pacientes y familias afectados por los cánceres de la sangre.



Apoyo mutuo entre pares



Comunidad de LLS para pacientes



Sesiones de chat por Internet



Podcast



Webcasts y videos



Apoyo para cuidadores



Niños y adultos jóvenes



Publicaciones informativas



Programas locales



Defensa



Visite www.LLS.org/espanol o llame al **800-955-4572** para informarse sobre todo lo que ofrecemos.



Visite www.LLS.org para consultar información en inglés.

APLICACIONES MÓVILES GRATUITAS



LLS Health Manager™

Lo ayuda a llevar un registro de los efectos secundarios, medicamentos, alimentos, hidratación, preguntas para el médico y más. La versión en español se llama Aplicación de Salud de LLS. Visite www.LLS.org/AplicacionSalud para descargarla.



LLS Coloring for Kids™

Permite que los niños (y adultos) expresen su creatividad y ofrece actividades que los ayudan a aprender acerca del cáncer de la sangre y su tratamiento. Visite www.LLS.org/ColoringApp (en inglés) para descargarla.

Ambas están disponibles en el App Store y Google Play.



Visite www.LLS.org/espanol o llame al **800-955-4572** para informarse sobre todo lo que ofrecemos.



Recursos adicionales

Fundación de Amiloidosis (Amyloidosis Foundation)

www.amyloidosis.org
248-922-9610

Es una organización sin fines de lucro cuyas prioridades incluyen brindar subvenciones para la investigación, aumentar la concientización en el campo médico para lograr diagnósticos más tempranos, ofrecer educación a los profesionales médicos y empoderar a los pacientes a través de una amplia gama de servicios. El sitio web está en inglés; se ofrece un folleto en español en la sección de Resources/Brochures.

Consortio de Investigación sobre Amiloidosis (Amyloidosis Research Consortium o ARC)

www.arci.org
617-467-5170

Es una organización sin fines de lucro dedicada a impulsar los avances en cuanto a la concientización, la ciencia y el tratamiento de los distintos tipos de amiloidosis. Sus programas de alcance y educación informan y empoderan a los pacientes, sus familiares y cuidadores, y a los médicos e investigadores. El sitio web está en inglés; puede acceder a folletos en español en <https://arci.org/resources-category/library>.

Grupos de Apoyo para Personas con Amiloidosis (Amyloidosis Support Groups o ASG)

www.amyloidosisupport.org
866-404-7539

Es una organización sin fines de lucro dedicada a educar y apoyar a los pacientes con amiloidosis y sus cuidadores, familiares y amigos. Ofrece reuniones de grupos de apoyo mutuo entre pares para contribuir a educar y empoderar a los pacientes con amiloidosis y sus seres queridos. El sitio web está en inglés.

MyAmyloidosisTeam.com

www.myamyloidosisteam.com

Es una red social para las personas que viven con amiloidosis. El sitio web está en inglés.

Servicios lingüísticos. Informe a los miembros del equipo médico si necesita servicios de interpretación o traducción porque el inglés no es su idioma principal, o si necesita otro tipo de asistencia, tal como un intérprete del lenguaje de señas. Estos servicios suelen estar disponibles sin costo.

Información para los bomberos. Los bomberos corren un riesgo mayor de presentar cáncer. Hay medidas que pueden tomar para reducir este riesgo. Visite www.LLS.org/FireFighters para obtener información y recursos (en inglés).

Información para los veteranos. Los veteranos que estuvieron expuestos a las siguientes sustancias químicas, en las situaciones mencionadas, podrían obtener ayuda del Departamento de Asuntos de los Veteranos de los Estados Unidos: el agente naranja durante un período de servicio en Vietnam; contaminantes aéreos e incineradores abiertos durante un período de servicio

en Iraq, Afganistán y otras áreas del suroeste de Asia; agua contaminada en el campamento militar Lejeune entre el 1953 y el 1987; o radiación ionizante durante su servicio. Para obtener más información:

- Llame al (800) 749-8387
- Visite www.va.gov/disability/eligibility/hazardous-materials-exposure (en inglés)

Salud mental. El cuidado de la salud mental tiene beneficios para los pacientes con cáncer. Busque asesoramiento médico si tiene dificultades para afrontar la situación. Para obtener más información, comuníquese con el Instituto Nacional de la Salud Mental (NIMH, en inglés):

- Llame al (866) 615-6464
- Visite www.nimh.nih.gov/health/topics/espanol

Si usted o su ser querido atraviesa una crisis de salud mental, llame al 988 para hablar con un profesional de la salud mental capacitado. El servicio de la Línea 988 de Prevención del Suicidio y Crisis es gratuito, confidencial y está disponible todo el tiempo. Para usar el servicio por mensaje de texto, envíe la palabra AYUDA al 988.

Otras organizaciones útiles. LLS ofrece una lista extensa de recursos para los pacientes y sus familias. Hay recursos relacionados con la asistencia económica, la orientación psicológica, el transporte y la atención del paciente, entre otras necesidades. Visite www.LLS.org/ResourceDirectory para consultar el directorio (en inglés).

Programa de Salud World Trade Center. Las personas afectadas directamente por los ataques terroristas del 11 de septiembre de 2001, que posteriormente recibieron un diagnóstico de cáncer de la sangre, podrían reunir los requisitos para obtener ayuda del Programa de Salud World Trade Center. Entre las personas que reúnen los requisitos se incluyen:

- El personal de emergencia que acudió al área del World Trade Center
- Los trabajadores y voluntarios que ayudaron con el rescate, la recuperación y la limpieza de los lugares relacionados con el ataque al World Trade Center en la ciudad de Nueva York
- Los sobrevivientes que estuvieron —o que vivían, trabajaban o estaban asistiendo a una escuela— en el área del desastre en la ciudad de Nueva York
- El personal de emergencia que acudió al Pentágono y al área en Shanksville, PA

Para obtener más información:

- Llame al (888) 982-4748
- Visite www.cdc.gov/wtc/faq.html (en inglés; hay información en español sobre los requisitos del programa y el proceso de solicitud en www.cdc.gov/wtc/apply_es.html)

Referencias bibliográficas

- Amyloidosis Research Consortium. About amyloidosis. Consultada el 4 sep. 2024. <https://arci.org/about-amyloidosis/>
- Bustamante JG, Zaidi SRH. Amyloidosis. [Actualizada el 31 jul. 2023]. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; 2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470285/>
- Cleveland Clinic. Amiloidosis. Actualizada el 24 jun. 2022. Consultada el 4 sep. 2024. <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23398-amyloidosis>
- Dima D, Mazzone S, Anwer F, et al. Diagnostic and treatment strategies for AL amyloidosis in an era of therapeutic innovation. *JCO Oncology Practice*. 2023;19(5):265-275. <https://ascopubs.org/doi/10.1200/OP.22.00396>
- Emdin M, Morfino P, Crosta L, et al. Monoclonal antibodies and amyloid removal as therapeutic strategy for cardiac amyloidosis. *European Heart Journal Supplements: Journal of the European Society of Cardiology*. 2023;25(Suppl B):B79-B84. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10120953/>
- Fotiou D, Theodorakakou F, Gavriatopoulou M, et al. Prognostic impact of translocation t(11;14) and of other cytogenetic abnormalities in patients with AL amyloidosis in the era of contemporary therapies. *European Journal of Haematology*. 2023;11(2):271-278. <https://doi.org/10.1111/ejh.13993>
- Gorevic PD. Overview of amyloidosis. UpToDate. Actualizada el 2 ene. 2024. Consultada el 1 oct. 2024. <https://www.uptodate.com/contents/overview-of-amyloidosis>
- Haran A, Vaxman I, Gatt M, et al. Immune therapies in AL amyloidosis-a glimpse to the future. *Cancers (Basel)*. 2024;16(8):1605. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC11048972/>
- Lebel E, Kastritis E, Palladini G, et al. Venetoclax in relapse/refractory AL amyloidosis-a multicenter international retrospective real-world study. *Cancers*. 2023;15(6):1710. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10046384/>
- Mayo Clinic. Amiloidosis. Actualizada el 13 may. 2023. Consultada el 4 sep. 2024. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/amyloidosis/symptoms-causes/syc-20353178>
- National Comprehensive Cancer Network. Systemic light chain amyloidosis. *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. Versión 2.2024*. Consultada el 21 ago. 2024. https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/amyloidosis.pdf
- Palladini G, Merlini G. How I treat AL amyloidosis. *Blood*. 2022;139(19):2918-2930. <https://doi.org/10.1182/blood.2020008737>
- Picken MM. The pathology of amyloidosis in classification: a review. *Acta Haematologica*. 2020;143(4):322-334. <https://doi.org/10.1159/000506696>
- Sanchorawala, Vaishali. Systemic light chain amyloidosis. *The New England Journal of Medicine*. 2024;390:2295-2307. <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra2304088>
- Stanford Medicine. Amiloidosis. Consultada el 4 sep. 2024. <https://stanfordhealthcare.org/medical-conditions/blood-heart-circulation/amyloidosis.html>
- Vaxman J, Gertz M. When to suspect a diagnosis of amyloidosis. *Acta Haematologica*. 2020;143(4):304-311. <https://doi.org/10.1159/000506617>

Esta publicación tiene como objetivo brindar información precisa y confiable con respecto al tema en cuestión. Es distribuida por la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, en inglés) como un servicio público, entendiéndose que LLS no se dedica a prestar servicios médicos ni otros servicios profesionales. El personal de LLS revisa cuidadosamente el contenido para comprobar su exactitud y confirma que todas las opciones diagnósticas y terapéuticas se presentan de una manera razonable y balanceada, sin tendencia particular a favor de cualquier opción.

Esta publicación fue apoyada por Alexion, AstraZeneca Rare Disease.