

Mire... Piense... y Haga su Diagnóstico

## Distrofia ungueal y macroglosia en paciente con insuficiencia cardíaca

Alonzo Agostina<sup>1</sup>, De Andrés Betina<sup>2</sup>, Hurtado Mariana<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Médica Residente\*

<sup>2</sup>Médica de Planta\*

<sup>3</sup>Jefa de Servicio\*

\*Servicio de Dermatología. Hospital R. Rossi. La Plata, Buenos Aires, Argentina  
Correo electrónico: [agostina.ac3@gmail.com](mailto:agostina.ac3@gmail.com)

### CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 65 años de edad con antecedentes patológicos de hipertensión arterial y reciente diagnóstico de insuficiencia cardíaca en estudio.

Consultó por presentar lesiones ungueales de 5 años de evolución. Además, refirió astenia y pérdida de peso no cuantificada en el último año.

Al examen físico presentaba onicodistrofia de las 20 uñas con anoniquia parcial, estrías longitudinales y aspecto despulido y opaco (imágenes 1 y 2).



Foto 1



Foto 2

El examen de las mucosas reveló macroglosia difusa sin induración, con impronta dentaria en los bordes laterales de la lengua (imagen 3).

Se realizaron de manera secuencial biopsia de mucosa yugal y punción de grasa abdominal, ambas informaron resultados inespecíficos por lo que se realizó biopsia de mucosa transrectal, que evidenció depósito intersticial y perivascular positivo para rojo Congo con birrefringencia con luz polarizada.

Se solicitaron otras pruebas complementarias:

Analítica sanguínea: anemia normocítica normocrómica, elevación de reactantes de fase aguda e insuficiencia

renal. Ecocardiograma: paredes ventriculares engrosadas con gran ecogenicidad (patrón granular sparkling). Proteinograma electroforético: banda monoclonal en gammaglobulinas. Inmunofijación: paraproteínas IgG y lambda. Estudio de orina de 24hs: excreción anormal de IgG y cadenas livianas kappa y lambda. Punción aspiración de médula ósea: 13% de células plasmáticas.

Con los hallazgos mencionados se arribó al diagnóstico de amiloidosis sistémica primaria asociada a mieloma múltiple con compromiso cardíaco y renal.

El paciente inició el primer ciclo de tratamiento con dexametasona y bortezomid. Días posteriores fallece en su domicilio.



Foto 3

## COMENTARIO

La amiloidosis sistémica primaria es una enfermedad infrecuente producida por el depósito extracelular de sustancia amiloide, un material proteico fibrilar constituido por fragmentos de cadenas livianas monoclonales. Constituye la manifestación de una discrasia de células plasmáticas, incluido el mieloma múltiple.

Los precursores amiloides se secretan a la circulación y pueden depositarse en cualquier órgano, alterando su función y causando diversas manifestaciones clínicas<sup>1</sup>.

Los órganos afectados con mayor frecuencia son el corazón y el riñón. El compromiso mucocutáneo aparece en 29-40% de los casos, con púrpura y macroglosia como los signos más frecuentes<sup>2</sup>. Las anomalías ungueales son infrecuentes y se manifiestan con atrofia ungueal, hemorragias filiformes subungueales, estrías longitudinales, onicolisis, anoniquia parcial o completa o incluso paroniquia crónica<sup>2</sup>. Pueden ser la manifestación mucocutánea inicial y tienden a empeorar con el curso de los años<sup>4</sup>.

Los diagnósticos diferenciales de la afectación ungueal incluyen el liquen plano y la psoriasis ungueal, pero considerando la asociación con macroglosia el

dermatólogo deberá orientarse a descartar amiloidosis sistémica en primera instancia.

El gold estándar para confirmar el depósito de amiloide es la demostración de la birrefringencia verde característica bajo luz polarizada luego de la tinción con rojo Congo en una biopsia de tejido<sup>1</sup>. Los sitios para toma de muestra más estudiados son la mucosa rectal, la grasa abdominal y las glándulas salivales, con una sensibilidad que varía según las series entre 73-96%, 73-95% y 86-99%, respectivamente<sup>2</sup>.

La falta de especificidad de las manifestaciones clínicas conduce a dificultades y retrasos en el diagnóstico<sup>1</sup>. Se estima que un tercio de los pacientes son evaluados por cinco o más médicos antes de llegar al diagnóstico<sup>3</sup>.

El abordaje de estos pacientes deberá ser siempre multidisciplinario y orientado a brindar un tratamiento oportuno y precoz. Las terapias disponibles se centran tanto en el trastorno clonal de células plasmáticas, para detener la producción de la proteína precursora, como en los depósitos amiloides presentes en órganos y tejidos<sup>3</sup>. Sin embargo, el compromiso cardiaco es la principal causa de morbimortalidad y alrededor de una cuarta parte de los pacientes fallece meses posteriores al diagnóstico por complicaciones relacionadas con la enfermedad<sup>1</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Wechalekar A, Gillmore J, Hawkins P. Systemic amyloidosis. *The Lancet*. 2015; 387(10038): 2641-2654.
2. Étienne M, Denizon N, Maillard H. Anomalies unguéales révélant une amylose systémique AL. *Rev Med Interne*. 2014; 36:356-358.
3. Grogan M, Dispenzieri A, Gertz MA. Light-chain cardiac amyloidosis: strategies to promote early diagnosis and cardiac response. *Heart*. 2017; 103(14): 1065-1072.
4. Fujita Y, Tsuji-Abe Y, Sato-Matsumura KC, Akiyama M et ál. Nail dystrophy and blisters as sole manifestations in myeloma-associated amyloidosis. *J Am Acad Dermatol*. 2006; 54(4): 712-4.