

Fibrosis quística y enfermedad renal: a razón de un caso.

Faúndez Fernández, Antonio¹; Fonseca de Jesús Silva, Carolina¹; González Zhindon, Gabriela del Pilar¹; Fidalgo González, Verónica¹; Rodríguez Portela, Guadalupe¹; Diego Martín, Julia Victoria¹; Nava Rebollo, Álvaro¹;

(1) HOSPITAL VIRGEN DE LA CONCHA (ZAMORA)

Palabras clave / Términos relevantes:

Amiloidosis secundaria, fibrosis quística e insuficiencia renal.

RESUMEN

Introducción: La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica recesiva que afecta principalmente a los pulmones, el páncreas y otros órganos exocrinos y está causada por mutaciones en el gen CFTR.

Resultado/ caso clínico: Varón de 33 años con antecedentes personales de:

- Fibrosis quística (FQ) heterocigota G542X/N1303X.
- Insuficiencia pancreática.
- Colonización bronquial por *Pseudomonas aeruginosa*.
- Aspergilosis pulmonar invasiva.
- Neumonía en lóbulo inferior derecho y medio.
- Múltiples ingresos por insuficiencia respiratoria.
- Lista de espera para trasplante pulmonar.

Motivo de consulta: Acude a urgencias por edematización en miembros inferiores y astenia de larga evolución.

Pruebas complementarias:

- Analítica: creatinina 0.63 mg/dl, hipoalbuminemia (1.6 g/dl) y proteinuria de 29.4 g/24h,
- Ecografía abdominal y ecocardiograma: Sin alteraciones.
- Biopsia de mucosa rectal: depósitos de sustancia amiloide teñida con Rojo Congo y positiva para amiloide AA, compatible con amiloidosis secundaria.

Evolución: Se decide ingreso de paciente para estudio, observándose a nivel analítico función renal conservada y proteinuria de 29,4 g/24h. Debido al antecedente de FQ y el síndrome nefrótico se sospecha amiloidosis secundaria, que se confirma mediante biopsia de mucosa rectal. Se pauta tratamiento de soporte con IECA, eplerenona, bemiparina y rosuvastatina, además de asociar furosemida por edematización. El paciente no presenta mejoría del síndrome nefrótico tras tratamiento pautado, manteniendo hipoalbuminemia y proteinuria (23-33 g/24h) comenzando con empeoramiento progresivo de la función renal. Finalmente fallece a los meses durante un ingreso por sobreinfección respiratoria bacteriana en contexto de FQ.

Conclusiones: Este caso muestra una asociación infrecuente y grave de fibrosis quística con amiloidosis secundaria. En estos casos, el tratamiento se centra en la enfermedad desencadenante de la amiloidosis, que en la fibrosis quística no tiene tratamiento curativo, pudiendo realizarse únicamente tratamiento de soporte. El paciente falleció a los pocos meses, reflejando el mal pronóstico de ambas enfermedades.