

Diálisis y Trasplante

CASO CLÍNICO

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

FAÚNDEZ FERNÁNDEZ, ANTONIO; FONSECA DE JESÚS SILVA, CAROLINA; GONZÁLEZ ZHINDON, GABRIELA DEL PILAR; FIDALGO GONZÁLEZ, VERÓNICA; RODRÍGUEZ PORTELA, GUADALUPE; NAVA REBOLLO, ÁLVARO.

Palabras Clave

fibrosis quística,
amiloidosis
secundaria,
síndrome nefrótico,
enfermedad renal.

Keywords

cystic fibrosis,
secondary
amyloidosis,
nephrotic syndrome,
renal disease.

Resumen estructurado

Introducción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética multisistémica de curso crónico. Aunque infrecuente, puede asociarse a complicaciones renales como la amiloidosis secundaria.

Presentación del caso

Varón de 34 años con fibrosis quística (G542X/N1303X) y colonización por *Pseudomonas aeruginosa*, que consulta por edemas progresivos y astenia. La analítica reveló síndrome nefrótico con proteinuria de 29,4 g/24 h e hipoalbuminemia severa. El diagnóstico se confirmó mediante biopsia rectal positiva para amiloide AA. Se instauró tratamiento de soporte, sin mejoría del cuadro nefrótico. Falleció durante un ingreso por sobreinfección respiratoria.

Discusión

La amiloidosis secundaria en pacientes con fibrosis quística es rara, pero debe sospecharse ante síndrome nefrótico. El tratamiento es paliativo, con mal pronóstico asociado.

Structured abstract

Introduction

Cystic fibrosis (CF) is a chronic multisystemic genetic disorder. Although rare, it can be associated with renal complications such as secondary amyloidosis.

Case report

A 34-year-old male with cystic fibrosis and chronic *Pseudomonas aeruginosa* colonization presented with lower limb edema and asthenia. Labs showed nephrotic syndrome with 29.4 g/24 h proteinuria and severe hypoalbuminemia. Rectal biopsy confirmed AA amyloidosis. Supportive treatment was started without clinical improvement. The patient died during hospitalization due to respiratory superinfection.

Discussion

Secondary amyloidosis in cystic fibrosis is rare but should be suspected in cases of nephrotic syndrome. Prognosis remains poor due to lack of curative options.

Introducción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica recesiva, debida a mutaciones en el gen CFTR. Cursa con afectación multiorgánica, siendo los pulmones y el páncreas los órganos más comprometidos. Las manifestaciones renales no son habituales, pero pueden aparecer en fases avanzadas de la enfermedad o como consecuencia de procesos inflamatorios crónicos. La amiloidosis secundaria (AA), derivada del depósito sistémico de proteína SAA, es una complicación infrecuente en pacientes con fibrosis quística.

Presentación del caso

Varón de 33 años con fibrosis quística, insuficiencia pancreática, colonización crónica por *Pseudomonas aeruginosa*, aspergilosis pulmonar invasiva y múltiples ingresos por insuficiencia respiratoria. En lista de espera para trasplante pulmonar.

Consulta en urgencias por edematización palpebral y de miembros inferiores, disnea de esfuerzo y astenia de semanas de evolución, sin empeoramiento respiratorio respecto a su basal.

Exploración física: edema palpebral y en miembros inferiores con fóvea (+++/+++) hasta las rodillas; crepitantes húmedos en ambas bases pulmonares; sin roncus ni sibilancias. Exploración cardíaca sin hallazgos relevantes.

Diagnóstico diferencial: se consideraron glomerulonefritis membranosa, glomeruloesclerosis focal y segmentaria, amiloidosis secundaria, enfermedad por cambios mínimos y gammopatía monoclonal.

Pruebas complementarias:

- **Bioquímica:** urea 38 mg/dl, creatinina 0,63 mg/dl, Na 142 mEq/L, K 4,8 mEq/L, proteínas totales 4,4 g/dl, albúmina 1,6 g/dl, colesterol 185 mg/dl, triglicéridos 204 mg/dl.
- **Orina:** proteinuria 29,4 g/24 h, albuminuria 19,8 g/24 h, cociente albúmina/creatinina 11.843 mg/g.
- **Proteinograma:** IgA elevada (574 mg/dl), sin componente monoclonal.
- **Autoinmunidad:** ANA (+), ENA, ANCA antiMPO/antiPR3 negativos y anti-PLA2R negativos.
- **Ecografía abdominal:** sin alteraciones.
- **Ecocardiograma:** función sistólica preservada (FEVI normal), insuficiencia aórtica leve, sin signos de amiloidosis cardíaca.
- **Biopsia rectal:** depósitos focales de sustancia amiloide en lámina propia, positivos con Rojo Congo y birrefringencia verde manzana bajo luz polarizada. Inmunohistoquímica positiva para amiloide AA, con escasa positividad para cadenas kappa y lambda.

Diagnóstico: amiloidosis secundaria tipo AA.

Discusión

La asociación entre fibrosis quística y amiloidosis secundaria es infrecuente pero relevante, dada la cronicidad del proceso inflamatorio e infeccioso respiratorio. En pacientes con fibrosis quística que desarrollan síndrome nefrótico, debe sospecharse esta entidad. El diagnóstico se confirma mediante técnicas histológicas e inmunohistoquímicas, como en este caso, con biopsia rectal compatible con amiloidosis AA.

El tratamiento consiste en soporte sintomático: control de la proteinuria, la dislipemia, prevención trombótica y manejo del edema. No existe un tratamiento curativo para la amiloidosis secundaria en pacientes con FQ, y el control de la inflamación subyacente es limitado por la propia naturaleza progresiva de la enfermedad de base.

Este paciente recibió tratamiento con diuréticos (furosemida, eplerenona), albúmina, IECA (ramipril), estatinas (rosuvastatina), profilaxis antitrombótica (bemiparina) y dieta hiposódica. Pese a mejoría del edema, persistió la proteinuria masiva (23–33 g/día) y la hipoalbuminemia, con función renal preservada hasta el desenlace. Falleció durante un ingreso hospitalario por infección respiratoria grave, reflejando el mal pronóstico de la fibrosis quística avanzada y sus complicaciones sistémicas.

Bibliografía

1. Elborn JS. Cystic fibrosis. *Lancet*. 2016;388(10059):2519-2531.
2. Pilecky M, et al. Secondary amyloidosis in cystic fibrosis: a rare but fatal complication. *BMC Pulm Med*. 2019;19(1):216.
3. Merlini G, Bellotti V. Molecular mechanisms of amyloidosis. *N Engl J Med*. 2003;349(6):583-596.
4. Real de Asúa D, et al. Systemic AA amyloidosis: epidemiology, diagnosis, and management. *Clin Epidemiol*. 2014;6:369–377.

Figuras

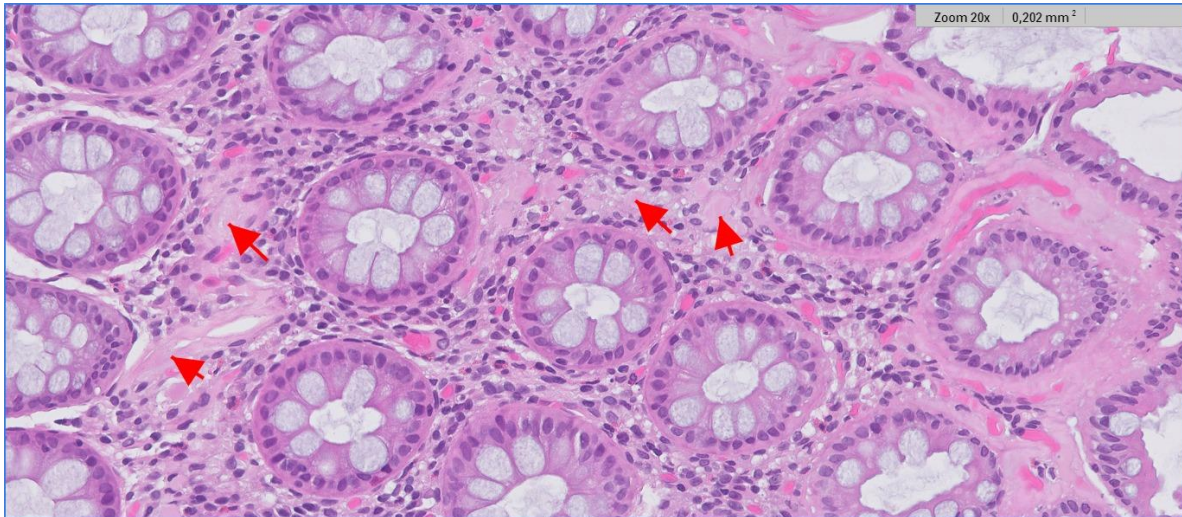


Figura 1.- Depósito de sustancia eosinófila amorfa en lámina propia (Hematoxilina-Eosina).

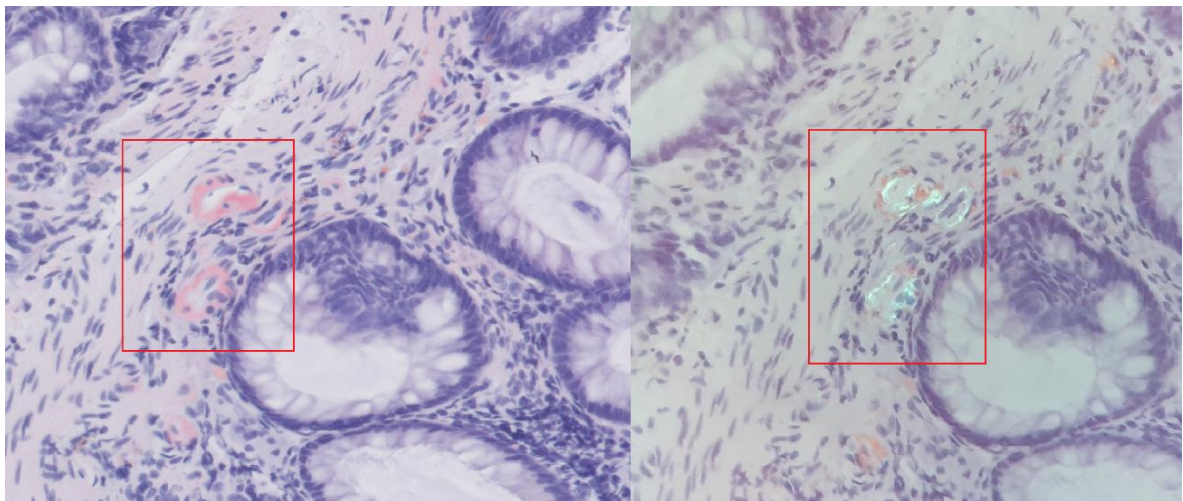


Figura 2.- Birrefringencia verde manzana característica del depósito amiloide bajo luz polarizada tras tinción con Rojo Congo.

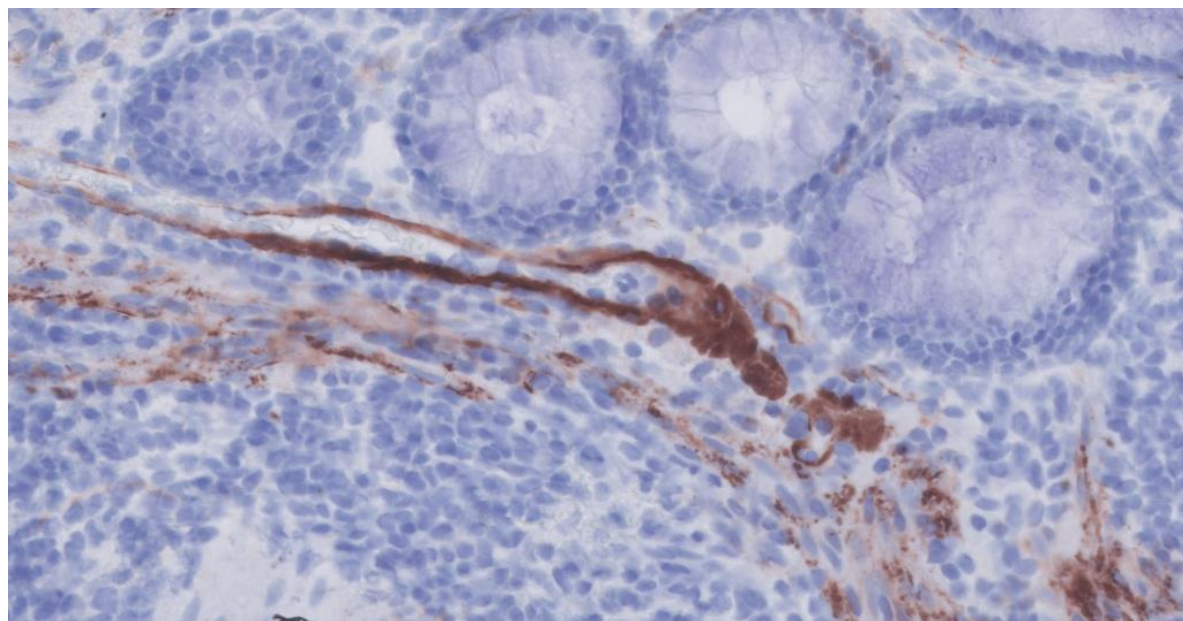


Figura 3.- Positividad intensa para amiloide AA en estudio inmunohistoquímico.