

Vivir con

Amiloidosis AL

GUÍA DE DISCUSIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

¿QUÉ ES LA AMILOIDOSIS AL?

La amiloidosis de cadenas ligeras (AL) es una forma de amiloidosis, una enfermedad rara, grave y progresiva causada por una acumulación de proteínas anormales, denominadas amiloides, en distintas partes del cuerpo. Causa daños en los órganos y afecta su funcionamiento.

La amiloidosis AL comienza en la médula ósea, donde las células plasmáticas, parte esencial del sistema inmune, comienzan a funcionar incorrectamente y producen cantidades excesivas de una proteína anormal denominada **amiloide de cadena ligera**. Estas proteínas se acumulan formando depósitos dañinos principalmente **en el corazón y en los riñones**, pero también en el hígado, el sistema digestivo, la piel, la lengua y los nervios.

Cuando el amiloide se acumula en el **corazón**, produce **amiloidosis cardiaca**, un tipo de miocardiopatía por la que el músculo cardíaco se engrosa, endurece y debilita. Si no se trata, puede provocar **insuficiencia cardiaca**, ritmos cardíacos anormales y otras complicaciones.



El **70%** de los pacientes
CON AMILOIDOSIS AL PRESENTAN
DAÑO CARDIACO GRAVE

APROXIMADAMENTE ENTRE EL 10%
Y EL 15% DE LAS PERSONAS CON

mieloma múltiple,
UN TIPO DE CÁNCER DE
SANGRE, DESARROLLAN
TAMBIÉN AMILOIDOSIS AL



! EN ESPAÑA, MÁS DE **16 000**
PERSONAS PADECEN AMILOIDOSIS,
INCLUYENDO LA AMILOIDOSIS AL

¿QUÉ SABEMOS?

No se conoce la causa exacta de la amiloidosis AL, pero ocurre cuando células plasmáticas de la médula ósea producen proteínas amiloides anormales.

Aunque no se han identificado factores de riesgo específicos, sabemos que:

LA EDAD MEDIA DEL
DIAGNÓSTICO ES

65 años



ES
más común
en hombres
QUE EN MUJERES



No 
es hereditario

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE AMILOIDOSIS AL

A menudo los síntomas se desarrollan lentamente, por lo que no siempre se aprecian cambios en el cuerpo al comienzo de la enfermedad. Asimismo, los síntomas pueden ser similares a los de otras afecciones y varían según los órganos que estén afectados.

Síntomas que podrían indicar problemas cardíacos:



FALTA DE ALIENTO
o dificultad para respirar,
especialmente al
realizar actividad física



**SENTIRSE
CANSADO
O DÉBIL**



**DOLOR
TORÁCICO**



**PALPITACIONES
DEL CORAZÓN**
– sensación de que
el corazón palpita
con fuerza, se
acelera o se agita

Síntomas que podrían indicar problemas de riñón o vejiga:



**MÁS BURBUJAS
DE LO HABITUAL
EN LA ORINA**



**ORINAR CON MENOS
FRECUENCIA O NECESIDAD
DE LEVANTARSE POR LA
NOCHE PARA ORINAR**

Síntomas que podrían indicar problemas de estómago o intestinos:



**PÉRDIDA
DE APETITO**



**PÉRDIDA
DE PESO
INVOLUNTARIA**



**HINCHAZÓN
ABDOMINAL**



ESTREÑIMIENTO



DIARREA

Otros signos y síntomas

- ♥ SENSACIÓN DE MAREO, ATURDIMIENTO O DESMAYO, ESPECIALMENTE ESTANDO DE PIE
- ♥ SARPULLIDO DE TONO MORADO ALREDEDOR DE LOS OJOS O PÁRPADOS
- ♥ LENGUA ENGROSADA
- ♥ ENTUMECIMIENTO, QUEMAZÓN U HORMIGUEO EN MANOS Y PIES
- ♥ HORMIGUEO Y ENTUMECIMIENTO EN LOS DEDOS DE LA MANO, QUE PUEDEN SUGERIR LA PRESENCIA DEL SÍNDROME DEL TÚNEL CARPIANO
- ♥ HINCHAZÓN EN PIERNAS Y TOBILLOS
- ♥ PIERNAS DÉBILES
- ♥ PROPENSIÓN A LA FORMACIÓN DE MORATONES (HEMATOMAS), SANGRADO INUSUAL O PLIEGUES CUTÁNEOS AMORATADOS

Si presenta signos de amiloidosis AL, póngase en contacto inmediatamente con su médico.
Es necesario iniciar un tratamiento cuanto antes para evitar más daños al corazón y otros órganos.

DIAGNÓSTICO DE LA AMILOIDOSIS AL

Los síntomas de la amiloidosis AL pueden ser similares a los de otras enfermedades, por lo que su proveedor de asistencia sanitaria podrá realizar varias pruebas para confirmar el diagnóstico.

Se llevará a cabo una **exploración física** para evaluar su estado de salud general y **se revisará su historial médico**. Podrían realizarse otras pruebas como:

- ♥ **ANÁLISIS DE SANGRE:** para detectar la proteína anormal en la sangre, comprobar los niveles de ciertas sustancias ("biomarcadores") indicadoras de amiloidosis AL y evaluar el funcionamiento de algunos órganos como el corazón, los riñones o el hígado.
- ♥ **PRUEBAS DE ORINA:** para detectar la presencia de proteínas anormales que puedan ser un signo de amiloidosis AL.
- ♥ **ECOCARDIOGRAMA:** utiliza ondas sonoras (ultrasonidos) para generar una imagen dinámica del corazón que muestra su estructura, función, tamaño y forma.
- ♥ **RESONANCIA MAGNÉTICA (RM):** utiliza campos magnéticos y ondas radio para obtener imágenes detalladas de órganos y tejidos dentro del cuerpo. Puede ayudar a detectar si la amiloidosis AL ha afectado a algún órgano. Al examinar el corazón, se utiliza un tipo especializado de RM denominado **resonancia magnética cardíaca (RMC)**. Esta prueba proporciona imágenes detalladas de la estructura y la función cardíaca.
- ♥ **TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA:** utiliza rayos X para crear imágenes detalladas que pueden detectar cómo la amiloidosis AL ha afectado a los órganos y tejidos. Se pueden observar cambios que resultan menos visibles en una resonancia magnética.
- ♥ **BIOPSIA:** Consiste en buscar depósitos de amiloide extrayendo una pequeña muestra de tejido adiposo de debajo de la piel (normalmente en la zona abdominal), de la médula ósea o de determinados órganos como el corazón o el riñón.

TRATAMIENTO Y GESTIÓN DE LA AMILOIDOSIS AL

El tratamiento de la amiloidosis AL incluye diferentes acciones e intervenciones encaminadas a tratar la enfermedad y, también, a capacitarle y prevenir complicaciones. Convendrá con su equipo médico cuál es el mejor plan para usted, teniendo en cuenta la gravedad de la amiloidosis AL y los órganos afectados. El plan de actuación podrá incluir medicamentos, cambios en el estilo de vida y otras terapias.



ESTILO DE VIDA SALUDABLE: Unos hábitos saludables pueden mejorar significativamente la salud general. Entre ellos: **tomar alimentos nutritivos, gestionando los cambios de apetito, priorizar el descanso y la recuperación, realizar actividad física regularmente** para mejorar el ánimo y reducir el estrés y **mantener el contacto** con familiares y amigos.



QUIMIOTERAPIA E INMUNOTERAPIA: La quimioterapia es el tratamiento principal para la amiloidosis AL. Va dirigido a las células plasmáticas en la médula ósea para detener su crecimiento. La quimioterapia puede administrarse por vía oral, subcutánea o a través de una perfusión intravenosa (IV). El régimen de quimioterapia inicial más común contiene una mezcla de uno o dos medicamentos de quimioterapia que detienen el crecimiento anormal de las células plasmáticas, más un esteroide para suprimir la inflamación y mejorar la respuesta al tratamiento de quimioterapia.

En algunos casos, puede combinarse la quimioterapia con inmunoterapia, que utiliza anticuerpos para dirigirse a las células plasmáticas que producen amiloide y destruirlas. Esta combinación ha logrado altos niveles de respuesta y numerosos pacientes han mostrado una mejora significativa, especialmente aquellos recién diagnosticados.



QUIMIOTERAPIA CON TRASPLANTE AUTÓLOGO DE CÉLULAS MADRE: Este tratamiento implica quimioterapia intensiva para eliminar células de la médula ósea y reintroducir después células madres sanas extraídas del propio cuerpo del paciente, a fin de restaurar la función de la médula ósea. Este tratamiento puede tener efectos más duraderos que los obtenidos solo con quimioterapia. Sin embargo, solo es apropiado para aproximadamente un **20 % de los pacientes con amiloidosis AL** por su alto nivel de riesgo, particularmente para los pacientes con cardiopatías.



TRATAMIENTOS COMPLEMENTARIOS: Dado que la amiloidosis AL puede afectar a múltiples órganos, es esencial tratar los síntomas. El plan de tratamiento podrá incluir medicación y estrategias de apoyo al bienestar general.

Entre los tratamientos complementarios, en el caso de síntomas relacionados con el corazón, están:

- ♥ **DIURÉTICOS, BETABLOQUEANTES E INHIBIDORES DE LA ENZIMA DE CONVERSIÓN DE LA ANGIOTENSINA:** Estos medicamentos pueden ayudar a mejorar la función cardíaca, pero no son adecuados para todos los pacientes.
- ♥ **TRATAR LA TENSIÓN BAJA Y LA NEUROPATÍA AUTÓNOMA:** Si el paciente presenta sensación de mareo o desmayo estando de pie, a causa de una presión arterial baja, el uso de prendas de compresión y medicamentos puede ayudar. La tensión baja puede estar causada por una **neuropatía autónoma**, una afección en la que el daño en los nervios afecta a funciones corporales automáticas.

DE CARA AL FUTURO

El campo de los tratamientos para la amiloidosis AL evoluciona rápidamente y surgen nuevas opciones de tratamiento y ensayos clínicos. Hable con su médico sobre la investigación más reciente y pregunte si alguno de los ensayos clínicos sería una opción para usted.

PREGUNTAS PARA PLANTEARLE A SU MÉDICO

- ✓ ¿Qué ha causado mi amiloidosis AL?
- ✓ ¿Es grave?
- ✓ ¿Debo estar al tanto de alguna complicación?
- ✓ ¿Qué medicación hay disponible para tratar mi enfermedad? ¿Cuáles son sus beneficios y sus efectos secundarios?
- ✓ ¿Existen otras opciones de tratamiento para mi caso? ¿Cuáles son los beneficios y riesgos de cada una?
- ✓ ¿Qué puedo hacer para evitar que mi amiloidosis AL empeore?
- ✓ ¿Qué cambios en la alimentación o actividad física me recomienda? ¿Hay otros cambios en mi estilo de vida que puedan ayudar a mi bienestar general?
- ✓ ¿Dónde puedo encontrar información y recursos de confianza sobre la amiloidosis AL?
- ✓ ¿Qué síntomas deben alertarme y me indican que debo llamar a mi médico o acudir a urgencias?
- ✓ ¿Cómo puedo ponerme en contacto con otras personas que padecen amiloidosis AL para obtener apoyo?



Mended Hearts
Europe

WWW.MENDEDHEARTSEUROPE.ORG

✉ MHEUROPE@MENDEDHEARTS.ORG    



WWW.AMILO.ES

  

CON EL APOYO DE

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease