

INFORME DE CASO

Amiloidosis neural como forma de presentación de una hernia discal lumbar

Dr. Armando Alemán Rivera¹

Dra. Ada Alicia Aparicio Rodríguez²

RESUMEN

La amiloidosis se define como un grupo de enfermedades caracterizadas por depósitos extracelulares de tejido fibrilar y puede ser primaria o secundaria y localizada o sistémica; la cantidad de tejido dañado determina sus síntomas y sus signos, a los que pueden sumarse los propios de la enfermedad subyacente en casos de amiloidosis secundaria. Múltiples son las formas de presentación de esta enfermedad, predominan las lesiones renales, las cardíacas, las del hígado o de los nervios periféricos, aunque son descritas formas inusuales diagnosticadas en las biopsias de tejidos procedentes de exeresis de tumoraciones locales. Se presenta el caso de un paciente al que se le diagnosticó una hernia discal lumbar mediante resonancia magnética nuclear y al que, en el acto quirúrgico, se le encontró una tumoración intraradicular que resultó, en el estudio anatomopatológico, una lesión amiloide. En el trabajo se discuten las características del caso, se hace una revisión de la literatura y se realza la importancia de la sospecha diagnóstica de esta enfermedad; en todo paciente con enfermedades subyacentes

SUMMARY

Amyloidosis is defined as a group of diseases characterized by extracellular deposits of fibrillar tissue, which can be primary or secondary, localized or systemic. The amount of damaged tissue determines the symptoms and signs, which can also include those characteristic of the underlying disease in cases of secondary amyloidosis. There are several forms of presentation of this disease. Kidney, heart, liver or peripheral nerve lesions are predominant. However, unusual forms, diagnosed in biopsies of tissue from exeresis of local tumors, are described. The case of a patient who was diagnosed a lumbar disc herniation by magnetic resonance imaging is reported. During surgery, an intraradicular tumor was found, which was identified as an amyloid lesion in the anatomopathologic study. This paper discusses the characteristics of the case and conducts a review of the literature. It stresses the importance of suspicion of the disease, in any patient with underlying illnesses that can potentially cause amyloidosis, as well as the presence of proteinuria or auto-inflammatory syndromes,

potenciales de causar amiloidosis, así como ante la presencia de proteinuria o de síndromes auto inflamatorios, son de vital importancia, para el diagnóstico, los estudios anatomopatológicos.

DeCS:

NEUROPATIAS AMILOIDES/cirugía
DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

being the anatomopathologic studies of vital importance for the diagnosis.

MeSH:

AMYLOID NEUROPATHIES/surgery
DIAGNOSIS, DIFFERENTIAL

La amiloidosis se define como un grupo de enfermedades caracterizadas por depósitos extracelulares de tejido fibrilar compuesto por subunidades de bajo peso molecular provenientes de diferentes tipos de proteínas en órganos y tejidos de nuestro organismo; puede ser primaria o secundaria, localizada o sistémica y los sitios más vulnerables son los riñones, el corazón, el hígado y los nervios periféricos.¹

Estudios realizados en discos intervertebrales procedentes de cadáveres de pacientes sometidos a diálisis por esta enfermedad o intervenidos quirúrgicamente por hernias discales han demostrado la presencia de tejido amiloide en los mismos; a propósito se plantea que la compresión radicular resultante de la ruptura de un disco intervertebral lumbar es una situación frecuente en la práctica médica y constituye la enfermedad quirúrgica más frecuente en los Servicios de Neurocirugía -es infrecuente la ubicación intraradicular del fragmento de disco herniado-.²

En este trabajo se presenta un paciente que acude al Cuerpo de Guardia de la Especialidad de Neurocirugía con una crisis aguda de lumbociatalgia, sin otras manifestaciones clínicas, y al que, en una resonancia magnética nuclear (RMN), se le había diagnosticado una hernia discal extruida a nivel del quinto espacio intervertebral lumbar; se planificó la exéresis de la misma por microdiscectomía y se demostró en el transoperatorio una lesión tumoral intraradicular que, en estudios anatomopatológicos, evidenció el acúmulo de tejido amiloide.

PRESENTACIÓN DEL PACIENTE

Paciente masculino, blanco, de 39 años de edad, con antecedentes de hipertensión arterial controlado con 20 miligramos diarios de enalapril. Un mes antes de su ingreso comenzó con un dolor que se iniciaba en la región lumbar y se irradiaba a la región externa del glúteo, la cara posteroexterna del muslo y la pierna derecha hasta el borde externo del pie; al examen neurológico las maniobras de elongación del ciático fueron positivas (signo de Lasague) a 20 grados, con abolición del reflejo aquiliano del mismo lado. Se inició tratamiento médico con reposo, meprobamato de 400 miligramos, vitaminoterapia y carbamazepina de 200 miligramos pero no se consiguió aliviar el dolor.

Los exámenes complementarios de rutina -que incluían hemograma completo, coagulograma, glicemia, urea y creatinina, además de rayos X de tórax y

electrocardiograma- estaban dentro de los parámetros normales. Se realizó una electromiografía de miembro inferior derecho que informó una lesión axonal por compresión radicular de la raíz de S1. La resonancia magnética nuclear de la columna lumbosacra informó que a nivel del inter espacio L5-S1 existía una lesión hipointensa de más o menos 7mm que se introducía en el agujero de conjunción y amputaba la raíz nerviosa en relación con la hernia discal extruida (figuras 1 y 2).



Figura 1. Vista lateral de la RMN que demuestra una lesión hipo intensa a nivel de L5-S1

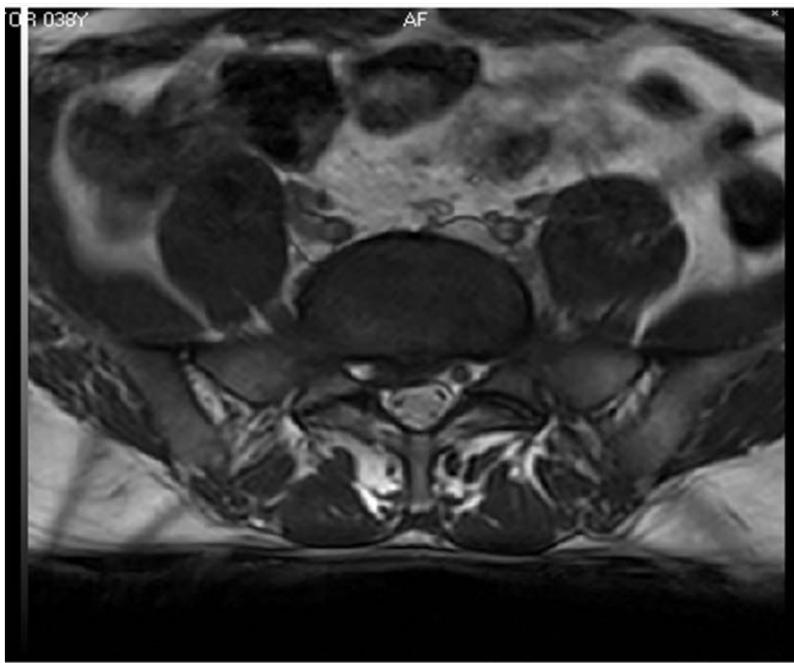


Figura 2. Corte axial de la RMN que demuestra una lesión a la derecha de la línea media con amputación de la raíz de ese lado

Ante la evolución progresiva del dolor y los hallazgos imagenológicos mencionados se decidió someter al paciente a tratamiento quirúrgico y se planificó una microdiscectomía L5-S1 derecha. Durante el procedimiento quirúrgico se encontró un marcado engrosamiento de la raíz sacra que incluía el ganglio raquídeo y sugería la posibilidad de un disco herniado intraradicular,

idea que fue desechada con la ampliación óptica que demostró se trataba de una tumoración que infiltraba dichas estructuras; fue necesaria su exeresis y se envió la pieza para estudio anatomopatológico.

El paciente se recuperó bien y se eliminó el dolor, sin que quedaran secuelas motoras, solo parestesias distales en el miembro inferior derecho. El resultado de la biopsia informó una degeneración de cuerpos neuronales, fibrosis e infiltrado inflamatorio crónico, se observaron en la periferia del nervio depósitos de una sustancia eosinófilo amorfa que resultó positiva (fluorescencia verde manzana) con la técnica de rojo congo para amiloide; se concluyó el diagnóstico de amiloidosis neural, resultado que fue confirmado con biopsia de grasa peri umbilical (figuras 3, 4 y 5).

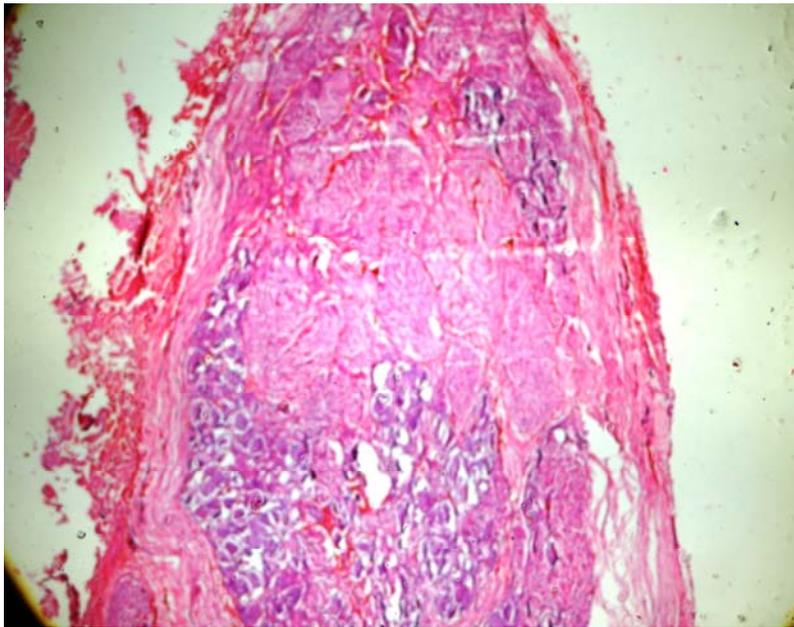


Figura 3. Vista panorámica del ganglio simpático y la raíz nerviosa en la que se observa una degeneración neuronal y un depósito de una sustancia rosada intersticial

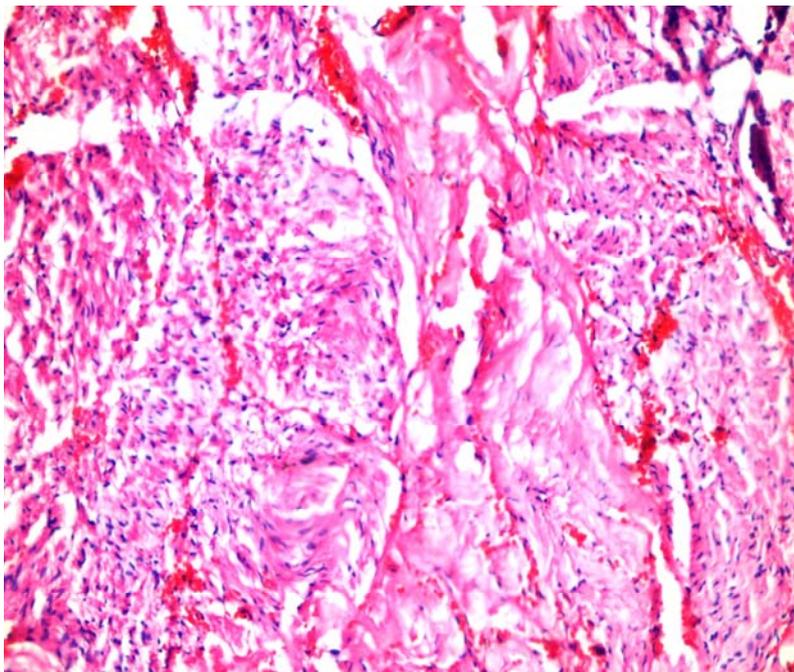


Figura 4. Vista, con mayor aumento, del nervio que muestra el depósito de sustancia amorfa rosada intersticial entre los filetes nerviosos



Figura 5. *Técnica de rojo congo que muestra una sustancia intercelular birrefringente de color verde manzano correspondiente a la sustancia amiloidea*

Con el diagnóstico de amiloidosis el paciente fue trasladado a una Consulta especializada de Medicina Interna; actualmente se encuentra bajo tratamiento médico y seguimiento.

COMENTARIO FINAL

En este paciente se presenta la singularidad de que se llega al diagnóstico de amiloidosis a través de la sospecha clínica e imaginológica de una hernia discal lumbar y no es hasta que se realiza el abordaje quirúrgico que se hace el verdadero diagnóstico, después de la biopsia del tejido extraído. Constituye esta una forma de debut muy poco frecuente; generalmente los órganos más usualmente afectados son los riñones, el corazón, el hígado y los nervios periféricos.¹

Al referirse a las manifestaciones clínicas de la amiloidosis Benson MD y Kincaid JC³ plantean que esta es una enfermedad multisistémica cuyas manifestaciones dependen de los órganos involucrados y de la cantidad de tejido amiloide depositado, por lo tanto, los síntomas y los signos debidos a los depósitos de este material pueden estar acompañados de las manifestaciones clínicas de la enfermedad subyacente; los órganos más afectados son los riñones, el corazón y los nervios periféricos, así como la tiroides, el sistema gastrointestinal y los huesos. Aunque los órganos enumerados son los más afectados, también la infiltración de fibras amiloideas puede causar engrosamiento de músculos y artropatías, así como las lesiones del túnel carpiano, los quistes óseos, las espóndilo artropatías, las fracturas patológicas, la inflamación dolorosa de las articulaciones y las alteraciones endocrinas por infiltración glandular tales como el hipotiroidismo y el hipogonadismo, así como los síntomas respiratorios y de la piel.⁴ Se plantea que estas manifestaciones clínicas dependen, en gran medida, del potencial amiloidogénico de los precursores proteicos identificados en alrededor de 25 proteínas, lo que está condicionado por tres factores fundamentales: la sobreproducción, la disminución en el aclaramiento y la

estabilidad de los mismos, todo lo que va a determinar las tres etapas de la patogénesis de la amiloidosis: la producción de precursores proteicos, la deposición de fibras amiloideas y el daño en órganos y tejidos.⁵

Aunque se planteó que el diagnóstico de este paciente fue hecho de forma fortuita, al revisar la literatura se conoce que, en muchas ocasiones, se llega al diagnóstico de esta enfermedad de esta manera. Picken MM y colaboradores⁶ plantean que el diagnóstico puede aparecer de forma accidental en el tejido obtenido por cualquier intervención diagnóstica o procedimiento quirúrgico tales como biopsias hepáticas por hepatomegalia, procedimientos endoscópicos en pacientes con vómitos, biopsias intestinales por síndromes de mala absorción, biopsias pleurales o de médula ósea, así como exéresis de masas tumorales, como puede ser la operación del síndrome del túnel carpiano.

En la literatura revisada no se encuentra precedente donde el diagnóstico fuera hecho a partir de la exéresis de un supuesto disco intervertebral herniado. El error diagnóstico inicial estuvo condicionado por tratarse de un paciente sin síntomas generales ni ningún indicio que hiciera pensar en esta enfermedad, con un cuadro clínico de compresión radicular e imágenes de RMN que sugerían un disco extruido y que son difíciles de diferenciar de una lesión de otra etiología; en esto radica el aporte de este trabajo, que enriquece aun más el repertorio de posibilidades de debut de la amiloidosis.

Al respecto Akhaddar y colaboradores⁷ y Turgot y colaboradores⁸ plantean que el diagnóstico preoperatorio de un disco herniado intraradicular o de otra naturaleza es un reto pues este detalle no se define en la RMN, solo intraoperatoriamente; no obstante, pudiera sospecharse en este estudio cuando un fragmento secuestrado en forma circular aparece intradural en conexión con el espacio discal. Como se plantea anteriormente se desconoce si existen informes de debut de la amiloidosis como un síndrome de compresión radicular; sin embargo, aparecen en la literatura estudios del disco intervertebral en pacientes con el diagnóstico de la enfermedad que fueron sometidos a métodos dialíticos y en los que, después de su fallecimiento o en los casos en que fue necesario operarlos por hernias discales, quedaron demostrados, en la mayoría de los casos, los depósitos de material amiloide en dicha estructura, hallazgo que se incrementaba con la edad. Se plantea que el material amiloide se dispone de dos formas: lineal -alrededor de los condrocitos degenerados- o anular -alrededor del anillo fibroso o del núcleo pulposo-.

Tracy JA y colaboradores⁹ plantean que la neuropatía amiloide aparece en aproximadamente el 15% de los pacientes con amiloidosis primaria, ocurre generalmente en las extremidades inferiores y es primariamente axonal, con fibras pequeñas que producen disfunción autonómica y dolor; generalmente la neuropatía amiloide es difusa y progresiva y termina en afectaciones motoras y sensitivas. Los estudios de conducción nerviosa y la electromiografía típicamente muestran cambios característicos de una lesión axonal primaria con disminución de la amplitud del potencial de acción del músculo, la ausencia o la disminución del potencial de acción del nervio sensitivo con una velocidad de conducción disminuida o normal. Estos autores presentan un caso con un proceso multifocal que involucra múltiples nervios de la extremidad superior de forma progresiva, que no tiene puntos en común con el caso que se presenta por tratarse, este último, de una lesión aislada de una raíz nerviosa.

La biopsia es de gran importancia en el diagnóstico de la amiloidosis, se plantea que esta enfermedad se conoce desde los años 1700, pero no es hasta 1800, con la aparición de las tinciones de metil violeta y en 1900 la técnica del rojo congo, que se hizo más fácil su identificación.

Los depósitos amiloideos son extracelulares, eosinófilos y meta cromáticos al microscopio. La tinción de rojo congo es necesaria para el diagnóstico y muestra la característica de aparecer como imágenes birrefringentes color verde manzana, lo que es necesario para la tipificación de la amiloidosis y el uso de anticuerpos que son dirigidos contra proteínas amiloidogénicas conocidas en estudios de inmunohistoquímica e inmunofluorescencia.¹⁰

Se concluye que la sospecha clínica de amiloidosis es esencial en sujetos con una enfermedad subyacente potencial de causar amiloidosis así como ante la presencia de proteinuria o de síndromes auto inflamatorios, se deben tener en cuenta, además, en el diagnóstico diferencial de cardiomiopatías, hepatomegalias, trastornos gastrointestinales y neuropatías periféricas; la biopsia es una herramienta insustituible para el diagnóstico de amiloidosis.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bilginer Y, Akpolat T, Ozen S. Renal Amyloidosis in children. Educational Review. *Pediatric Nephrol.* 2011;26:1215-27.
2. Mut M, Berker M, Palaoglu S. Intradiscal disc herniation in the lumbar spine of intradural disc herniations. *Spinal Cord.* 2001;39:545-8.
3. Benson MD, Kincaid JC. The molecular biology and clinical features of amyloid neuropathy. *Muscle Nerve.* 2007;36:411-23.
4. Druke TB, Massy ZA. Beta2-microglobulin. *Semin Dial.* 2009;22:378-80.
5. Perfetto F, Moggi-Pignone A, Livi R, Tempestini A, Bergesio F, Matucci-Cerini M. Systemic amyloidosis: a challenge for the rheumatologist. *Nat Rev Rheumatol.* 2010;6:417-29.
6. Picken MM. New insights into systemic amyloidosis: the importance of diagnosis of specific type. *Curr Opin Nephrol.* 2007;16:196-203.
7. Akhaddar A, Boularoud O, Elasmri A, Elmostarchid B, Boucetta M. Radicular interdural lumbar disc herniation. *Eur Spine J.* 2010;19(suppl 2):5149-52.
8. Turgut M, Tekin C, Unsal A. Intradiscal extruded disc herniation as a rare cause of failed back surgery. Case report and review of the literature. *Neurol Neurochir Pol.* 2008;42:251-4.
9. Tracy JA, Dyck PJ. Primary amyloidosis presenting as upper limb multiple mononeuropathies. *Muscle Nerve.* 2010;41:710-15.
10. Herrera GA, Turbat-Herrera EA. Renal diseases with organized deposit: an algorithmic approach to classification and clinic pathologic diagnosis. *Arch Pathol Lab Med.* 2010;134:512-31.

DE LOS AUTORES

1. Especialista de I y II Grados en Neurocirugía. Profesor Instructor de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.
2. Especialista de I y II Grados en Anatomía Patológica. Profesora Auxiliar de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.