

INTRODUCCIÓN A LA ENFERMEDAD

# AMILOIDOSIS DE CADENAS LIGERAS (AMILOIDOSIS AL)



*Dan padece  
amiloidosis AL.*



Amyloidosis  
Research  
Consortium

ARCI.ORG

# EL CONOCIMIENTO ES PODER

## ACERCA DEL CONSORCIO DE INVESTIGACIÓN SOBRE AMILOIDOSIS

El Consorcio de Investigación sobre Amiloidosis (ARC, por sus siglas en inglés) es una organización sin fines de lucro dedicada a impulsar avances en la concienciación, la ciencia y el tratamiento de las enfermedades amiloides. La misión del ARC es mejorar y prolongar las vidas de las personas con amiloidosis. El ARC está comprometido con las iniciativas de colaboración que aceleran el ritmo de los descubrimientos, proporcionan un mayor acceso de los pacientes a una atención más eficaz y mejoran los resultados a corto y largo plazo. El ARC trabaja con agentes del sector, la administración pública y la comunidad científica e investigadora para impulsar la innovación y llevar tratamientos prometedores de los laboratorios a las clínicas. Nuestra labor de divulgación y formación informa y faculta a pacientes, familias, cuidadores, médicos e investigadores.

---

Puede obtener más información acerca del ARC en [www.arci.org](http://www.arci.org) o puede llamar al **(617) 467-5170**.



# ÍNDICE

<b>INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>3</b>
<b>AMILOIDOSIS .....</b>	<b>4</b>
<i>¿Qué es la amiloidosis? .....</i>	<i>4</i>
<i>¿Por qué son tan importantes las proteínas? .....</i>	<i>4</i>
<b>¿QUÉ ES LA AMILOIDOSIS AL? .....</b>	<b>6</b>
<b>UNA INTRODUCCIÓN A LAS CÉLULAS PLASMÁTICAS Y A LAS CADENAS LIGERAS LIBRES.....</b>	<b>7</b>
<i>La estructura de los anticuerpos .....</i>	<i>7</i>
<b>PREGUNTAS FRECUENTES ACERCA DE LA AMILOIDOSIS AL .....</b>	<b>8</b>
<i>¿Qué provoca la amiloidosis AL? .....</i>	<i>8</i>
<i>¿Es común la amiloidosis AL?.....</i>	<i>8</i>
<i>¿La amiloidosis AL está relacionada con el mieloma múltiple?.....</i>	<i>9</i>
<b>SÍNTOMAS .....</b>	<b>10</b>
<i>¿Cómo afecta al organismo la amiloidosis AL? .....</i>	<i>10</i>
<i>Signos y síntomas relacionados con la amiloidosis AL.....</i>	<i>10</i>
<i>Síntomas inespecíficos.....</i>	<i>12</i>
<b>¿QUÉ DEBERÍA CONTARLE A MI MÉDICO/A? .....</b>	<b>12</b>
<i>¿Debería acudir a un/a especialista en amiloidosis AL? .....</i>	<i>12</i>
<b>¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA AMILOIDOSIS AL? ....</b>	<b>13</b>
<i>¿Qué pruebas diagnósticas necesito? .....</i>	<i>13</i>
<i>Protocolos de pruebas .....</i>	<i>14</i>
<b>¿DEBERÍA PEDIR UNA SEGUNDA OPINIÓN? .....</b>	<b>15</b>
<b>GLOSARIO .....</b>	<b>17</b>

El ARC agradece a Lisa Mendelson, graduada en enfermería, maestría en ciencias de enfermería, enfermera especialista titulada, profesora adjunta de Medicina en la Facultad de Medicina de la Universidad de Boston, por su aportación a la elaboración de este folleto.

ARC agradece el apoyo para la traducción de este folleto proporcionado por: Alexion, AstraZeneca Rare Disease, y Prothena Biosciences.



# INTRODUCCIÓN

Un diagnóstico de amiloidosis de cadenas ligeras (amiloidosis AL) puede ser confuso y estresante, lo que da lugar a muchas preguntas y sentimientos. Es fundamental que aprenda todo lo que pueda sobre la enfermedad, su tratamiento y cómo le podría afectar.

Un/a paciente bien informado/a puede colaborar de manera activa con su equipo de atención de salud a la hora de tomar decisiones sobre el tratamiento, gestionar su atención y defender sus necesidades.

**El objetivo de este folleto es convertirse en un recurso completo y una guía para tomar decisiones fundamentadas sobre el tratamiento.**

# AMILOIDOSIS

## ¿QUÉ ES LA AMILOIDOSIS?

La amiloidosis es un conjunto de enfermedades que se producen cuando las proteínas que se pliegan incorrectamente (llamadas amiloides) se acumulan y generan fibrillas que se depositan en los órganos y tejidos del organismo, por lo que perjudica a su funcionamiento. Las fibrillas de amiloide suelen acumularse en el corazón, los riñones y los nervios; también se acumulan, con menos frecuencia, en el hígado, el bazo, el tracto gastrointestinal y en las vías respiratorias. Estas pueden afectar a varios órganos y nervios o limitarse a una parte del organismo. Los síntomas a veces se confunden con afecciones más habituales.

Más de 30 proteínas distintas provocan varios tipos de amiloidosis. Se le atribuye una «A» de amiloide a cada una seguida de una sigla para la proteína anormal (por ejemplo, AL para la amiloidosis que provocan las cadenas ligeras anormales de inmunoglobulina o ATTR para la amiloidosis por transtirretina). El tratamiento se decide en función del tipo de amiloide y de qué órganos y tejidos han sido afectados.

**El amiloide es una sustancia que generan las proteínas que se pliegan incorrectamente. El amiloide se une formando fibras rígidas y lineales (fibrillas) que se acumulan en los tejidos y órganos.**

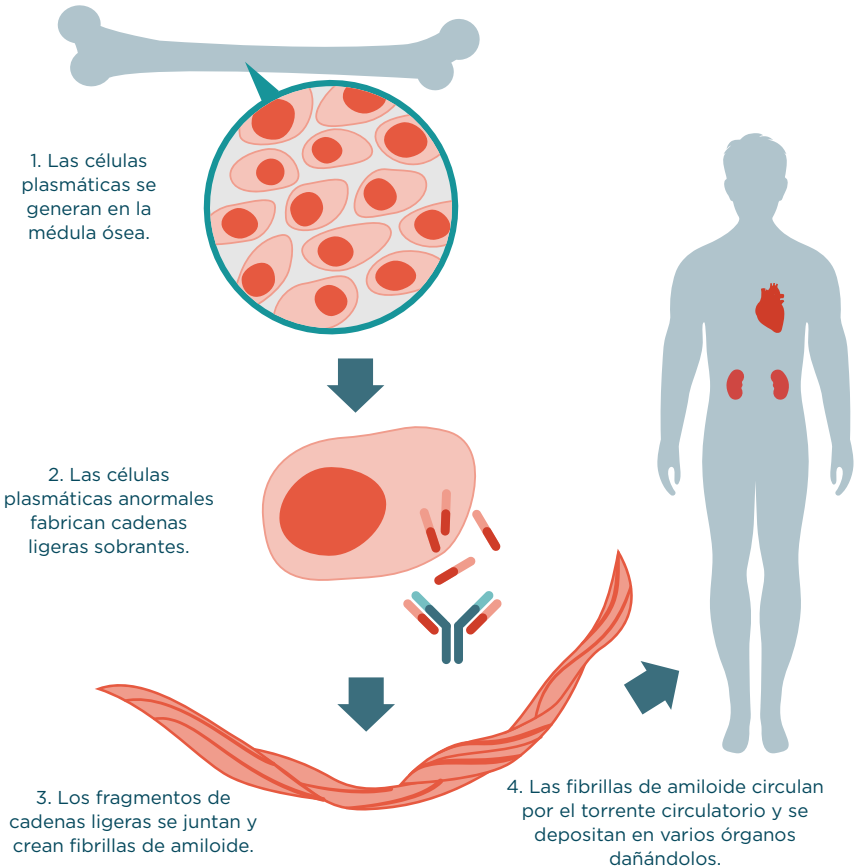
## ¿POR QUÉ SON TAN IMPORTANTES LAS PROTEÍNAS?

Cientos de proteínas llevan a cabo una labor imprescindible en nuestras células. Cada una tiene una función concreta para mantenernos sanos.

Las indicaciones del ADN controlan la forma y la estructura de la proteínas. Las proteínas normales se pliegan de forma concreta, cumplen su función y luego se reciclan o se eliminan del organismo.

En la amiloidosis, las proteínas afectadas se forman de manera incorrecta (se pliegan incorrectamente), por lo que no pueden cumplir su función y al organismo le resulta difícil eliminarlas. Estas proteínas que se pliegan incorrectamente, se acumulan en el organismo y generan fibrillas (amiloides) en los tejidos y los órganos como el corazón, los riñones o los nervios. A medida que se acumulan a lo largo del tiempo, afectan a la función de los órganos y provocan el empeoramiento de los síntomas, lo que indica que algo va mal. Diversas proteínas se pueden plegar incorrectamente y dar lugar a distintos tipos de amiloidosis, pero todas tienen la misma estructura anormal. Las pruebas diagnósticas pueden identificar tipos concretos de amiloide.

### PROCESO DE LA ENFERMEDAD DE LA AMILOIDOSIS DE CADENAS LIGERAS (AL)



**En la amiloidosis AL, las proteínas que fabrican las células plasmáticas anormales se pliegan incorrectamente hasta formar fibrillas de amiloide que se acumulan en el organismo y dañan los órganos.**

## ¿QUÉ ES LA AMILOIDOSIS AL?

La amiloidosis de cadenas ligeras (amiloidosis AL) es una enfermedad sistémica que se debe a las células plasmáticas anormales que se encuentran en la médula ósea. La función de nuestras células plasmáticas normales consiste en formar inmunoglobulinas (cadenas ligeras libres), también llamadas anticuerpos, que actúan sobre y neutralizan las bacterias y los virus. En la amiloidosis AL, las células plasmáticas anormales crean proteínas anormales de cadena ligera. Las cadenas ligeras anormales se pliegan incorrectamente y generan fibrillas de amiloide (depósitos de amiloide insolubles). Los riñones excretan las cadenas ligeras normales. Las proteínas anormales (plegadas incorrectamente) no se excretan y, por lo tanto, se acumulan en la sangre. A medida que se acumulan, estas fibrillas se depositan en los órganos, los tejidos y los nervios, lo que provoca daños.

La mayoría de los pacientes con amiloidosis AL reciben un diagnóstico después de los 50 años, aunque a algunos pacientes adultos se les ha diagnosticado con tan solo 20 años. La amiloidosis AL perjudica tanto a hombres como mujeres, aunque hay cierto predominio en los varones. Las características de la acumulación de amiloides difieren en cada paciente y suele afectar a más de un órgano. Un diagnóstico y tratamiento temprano son imprescindibles para evitar o disminuir la evolución de la enfermedad.

Si no se trata, la amiloidosis AL es progresiva y, a la larga, mortal. Un diagnóstico y tratamiento tempranos son imprescindibles para mejorar los resultados. Los principales avances terapéuticos se han hallado durante la última década. Gracias a ellos, se podría lograr una remisión prolongada de la amiloidosis AL y prolongar la vida de los pacientes.



Los principales avances terapéuticos se han hallado durante la última década. Los tratamientos actuales podrían lograr una remisión prolongada de la amiloidosis AL y prolongar la vida de los pacientes.

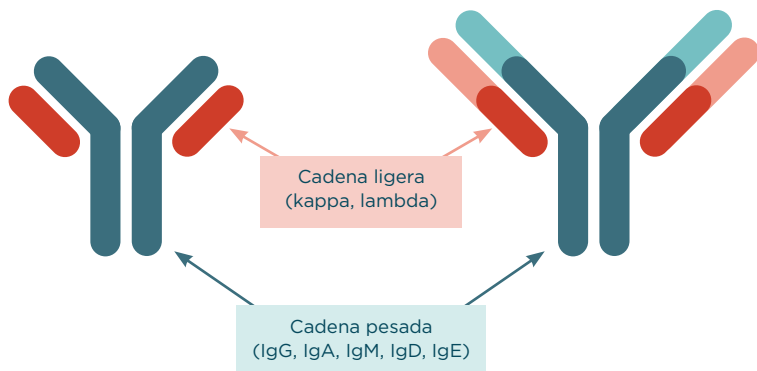
## UNA INTRODUCCIÓN A LAS CÉLULAS PLASMÁTICAS Y A LAS CADENAS LIGERAS LIBRES

Los glóbulos sanguíneos se generan en la médula ósea, un tejido especializado en el interior de las cavidades de los huesos.

Los principales tipos de glóbulos sanguíneos son los glóbulos rojos, los glóbulos blancos (como las células plasmáticas) y las plaquetas. Cada uno de ellos representa un papel especializado en el sistema inmunitario del organismo.

Las células plasmáticas generan inmunoglobulinas, un grupo de anticuerpos que combate las infecciones. Los anticuerpos están compuestos por dos tipos de cadenas de proteínas: pesadas y ligeras. En la amiloidosis AL, hay demasiadas células plasmáticas que fabrican fragmentos de cadenas ligeras kappa ( $\kappa$ ) o cadenas ligeras lambda ( $\lambda$ ) sobrantes. Es posible que su equipo de atención sanitaria también llame estas cadenas ligeras libres «CLL» o «clones».

### ESTRUCTURA DE LOS ANTICUERPOS



**El cociente de las cadenas ligeras kappa y las cadenas ligeras lambda indica una posible hiperproducción de una cadena ligera sobre la otra. El cociente se utiliza para hacer un seguimiento de la evolución o remisión de la enfermedad.**

A medida que las células plasmáticas anormales se multiplican, generan fragmentos de cadenas ligeras que se juntan y crean fibrillas de amiloide; estas entran en el torrente sanguíneo. El objetivo del tratamiento es disminuir o eliminar las células anormales, para poder reducir o detener la acumulación de depósitos de amiloide y mantener el funcionamiento de los órganos.

## **PREGUNTAS FRECUENTES ACERCA DE LA AMILOIDOSIS AL**

### **¿QUÉ PROVOCA LA AMILOIDOSIS AL?**

La amiloidosis AL no es hereditaria ni contagiosa. Su origen todavía se desconoce, pero las investigaciones indican que existe una relación entre la exposición ambiental y la aparición definitiva. Por ejemplo, algunos exmilitares que estuvieron expuestos al agente naranja, han recibido tratamiento para la amiloidosis AL. También se cree que la amiloidosis AL está relacionada con las afecciones inflamatorias del organismo, pero para poder confirmarlo, es necesario seguir investigando.

### **¿ES COMÚN LA AMILOIDOSIS AL?**

Aunque se pensaba que era una enfermedad poco frecuente, gracias a la formación de los profesionales de salud y unas mejores herramientas de diagnóstico, ya se considera que es más habitual de lo que se pensaba. Anteriormente llamada «amiloidosis primaria», la incidencia de la amiloidosis AL es de aproximadamente 4500 pacientes diagnosticados cada año en los Estados Unidos. La prevalencia es más alta en hombres que en mujeres, aunque el motivo se desconoce todavía.

**Aunque se pensaba que era una enfermedad poco frecuente, gracias a la formación de los profesionales sanitarios y unas mejores herramientas de diagnóstico, ya se considera que es más habitual de lo que se pensaba.**

## **MIELOMA MÚLTIPLE?**

La amiloidosis AL no es un cáncer, aunque a veces se diagnostica junto con el mieloma múltiple (un cáncer de la médula ósea). Ambas enfermedades son trastornos de las células plasmáticas. Las células plasmáticas crean anticuerpos que combaten las infecciones y destruyen bacterias. Las células plasmáticas metastásicas, al igual que el mieloma múltiple, reúnen glóbulos sanguíneos sanos que evitan que el sistema inmunitario funcione correctamente.

Las proteínas de cadena ligera que se pliegan incorrectamente y que generan las células plasmáticas son la causa de la amiloidosis AL. Entre el 10 % y el 15 % de los pacientes que padecen amiloidosis AL también tienen un mieloma múltiple activo, denominado amiloidosis AL relacionada con el mieloma. Tanto la amiloidosis AL como el mieloma múltiple son enfermedades que se pueden tratar. Algunos de los fármacos para el mieloma se utilizan para una indicación no autorizada como tratamiento para la amiloidosis AL. Los autotrasplantes de progenitores hematopoyéticos también se pueden utilizar para tratar estas enfermedades.

**A los pacientes con amiloidosis AL a veces también se les diagnostica mieloma múltiple. Aunque las enfermedades son distintas, ambas se tratan con combinación de terapias para el mieloma múltiple.**

# SÍNTOMAS RELACIONADOS CON LA AMILOIDOSIS AL

## ¿CÓMO AFECTA AL ORGANISMO LA AMILOIDOSIS AL?

La amiloidosis AL es una enfermedad progresiva y sistémica que puede afectar a varios órganos, tejidos y nervios. Los síntomas más frecuentes son adelgazamiento, cansancio, hinchazón en las piernas (edema) y disnea de esfuerzo.

Los órganos más frecuentemente perjudicados son el corazón y los riñones, además del tracto gastrointestinal (GI), el sistema nervioso y el hígado. También se pueden producir depósitos de amiloide en los tejidos blandos, como la piel o la lengua, y estos son signos notables de la enfermedad. En algunos pacientes, solo un órgano es afectado, mientras que en otros, son varios.

## SIGNOS Y SÍNTOMAS RELACIONADOS CON LA AMILOIDOSIS AL

La amiloidosis AL puede afectar a muchas partes del cuerpo. Los síntomas son distintos en cada paciente; algunos pacientes tienen más que otros.



### Síntomas en las extremidades superiores

- Síndrome del túnel carpiano
- Entumecimiento, quemazón, dolor y/u hormigueo (neuropatía periférica)
- Uñas de la mano débiles u otras alteraciones en el lecho ungueal



### Síntomas en las extremidades inferiores

- Hinchazón de los pies y las piernas
- Debilidad muscular
- Uñas de los pies débiles o quebradizas
- Neuropatía periférica



### Síntomas cefálicos y cervicales

- Sensación de mareo o mareo al ponerse de pie rápido (hipotensión ortostática)
- Color morado en los párpados y/o alrededor de los ojos (púrpura periorbitaria)
- Macroglosia o lengua engrosada
- Dificultad para respirar, hablar, tragar o masticar
- Dolor maxilar



### Síntomas cardíacos y pulmonares

- Dificultad para respirar (disnea)
- Palpitaciones (arritmia)
- Dolor torácico
- Cansancio
- Hinchazón en las piernas (edema)
- Arritmia (latido anormal)
- Síncope (desmayo)



### Síntomas gástricos e intestinales (tracto gastrointestinal)

- Falta de apetito
- Sensación de saciedad tras ingerir poca cantidad de comida (saciedad precoz)
- Náuseas y vómitos
- Adalgazamiento involuntario y considerable
- Distensión abdominal
- Diarrea y/o estreñimiento
- Hemorragia digestiva
- Ardor de estómago



### Síntomas renales

- Orina con espuma
- Micción menos frecuente
- Levantarse por la noche para orinar
- Hinchazón en las piernas, el estómago, los brazos (edema)
- Insuficiencia renal para la que se necesita diálisis



### Otros signos o síntomas

- Apnea obstructiva del sueño
- Trastornos cutáneos, como engrosamiento o hematomas de fácil aparición
- Ronquera
- Espalda ensanchada
- Pliegues cutáneos morados
- Hematomas o hemorragia de fácil aparición
- Anomalías de la coagulación

## SÍNTOMAS INESPECÍFICOS

Los síntomas inespecíficos son aquellos que pueden deberse a una gran variedad de enfermedades. Por ejemplo, el cansancio es uno de ellos. Otros incluyen fiebre, malestar general, adelgazamiento, problemas para concentrarse o rigidez. Como la amiloidosis AL es una enfermedad poco frecuente, los médicos suelen atribuir sus síntomas a enfermedades más habituales. Los diagnósticos incorrectos pueden hacer que se administren tratamientos para enfermedades sin relación aparente y que podrían ser perjudiciales para los pacientes con amiloidosis, además de retrasar el acceso a las opciones de tratamiento adecuadas.

## ¿QUÉ DEBERÍA CONTARLE A MI MÉDICO/A?

Es fundamental que le cuente a su médico/a todos los síntomas que presenta y si han empeorado a lo largo del tiempo. Ciertos síntomas o grupos de síntomas podrían indicar que padece amiloidosis AL.

## ¿DEBERÍA ACUDIR A UN/A ESPECIALISTA EN AMILOIDOSIS AL?

Pídale a su médico/a que le recomiende una clínica o centro que esté especializado en el diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis AL. Para elaborar el mejor plan de tratamiento, su

médico/a y otros especialistas deberán coordinar la atención con los especialistas de estos centros. El ARC tiene los recursos para ayudarle a encontrar y acceder a estos servicios.

## ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA AMILOIDOSIS AL?

### INTRODUCCIÓN

Es imprescindible contar con un diagnóstico temprano y exacto de la amiloidosis AL para que el tratamiento sea eficaz y puntual, pero resulta complicado diagnosticar la enfermedad. Sus síntomas suelen imitar a los de las enfermedades más habituales y una prueba de diagnóstico por imagen, un análisis de sangre o un análisis de orina no es suficiente para llevar a cabo un diagnóstico exacto.

Algunos cardiólogos especialistas en amiloidosis pueden identificar la amiloidosis mediante pruebas de diagnóstico por imagen cardíaca. Sin embargo, para un diagnóstico definitivo se deben identificar fibrillas de amiloide en las muestras de células o tejidos que se obtienen de los órganos presuntamente afectados o de zonas próximas. Estas pequeñas muestras obtenidas durante la biopsia se tiñen con un tinte llamado rojo Congo y se examinan en un microscopio de luz polarizada. El amiloide se caracteriza por ser de color verde manzana o tener una birrefringencia que ayuda a identificarlo.

Se pueden utilizar muchas pruebas para identificar tipos concretos de proteínas de amiloide. Algunas de estas pruebas se realizan una vez para confirmar el diagnóstico de amiloidosis AL, mientras que otras se llevan a cabo varias veces para hacer un seguimiento de la evolución de la enfermedad y de la respuesta al tratamiento.

### ¿QUÉ PRUEBAS DIAGNÓSTICAS NECESITO?

Su exploración clínica completa incluirá análisis de sangre y de orina, biopsias (pequeñas muestras de células o tejidos) y pruebas de diagnóstico por imagen. Mediante los análisis de

sangre y/u orina se puede detectar la proteína amiloide, pero solo las biopsias de médula ósea u otras muestras pequeñas de tejidos u órganos obtenidas durante la biopsia pueden confirmar el diagnóstico de amiloidosis AL.

## PROTOSCOLOS DE PRUEBAS

Al principio, los análisis de laboratorio se centrarán en buscar las células plasmáticas anormales y las cadenas ligeras libres kappa o cadenas ligeras libres lambda sobrantes en la sangre y la orina. En estas pruebas se incluyen la concentración de cadenas ligeras libres en suero, los anticuerpos (inmunoglobulinas) y las pruebas séricas y de inmunofijación para las proteínas sobrantes. Estas pruebas podrían confirmar la presencia y el nivel de fragmentos de cadenas ligeras kappa o cadenas ligeras lambda en la sangre u orina.

Una prueba positiva de fragmentos de cadenas ligeras en la sangre u orina podría conducir a más pruebas para comprobar qué órganos o tejidos están afectados. Entre estas pruebas están los análisis de sangre para comprobar la función renal, hepática y cardíaca, además de un análisis de orina de 24 horas que se lleva a cabo en su domicilio para analizar el nivel de afectación renal.

Tras los análisis de sangre y orina, es posible que sean necesarias pruebas de diagnóstico por imagen para ciertos órganos, para determinar si el amiloide los está afectando. Estas suelen incluir una radiografía de tórax para identificar nódulos pulmonares, una ecocardiografía o resonancia magnética cardíaca para analizar el corazón y, quizá, un ultrasonido o tomografía del hígado, los riñones o los ganglios linfáticos. Es posible que los pacientes que presentan síntomas neurológicos necesiten más pruebas de sus músculos y nervios, tales como electromiografías y estudios de conducción nerviosa.

Sus síntomas y los resultados de sus pruebas podrían indicar la necesidad de realizar una biopsia. La mayoría de los pacientes necesitan una biopsia de médula ósea porque es la fuente principal de células plasmáticas anormales. Durante la biopsia, un/a médico/a obtendrá una pequeña muestra del hueso y la médula, normalmente de la zona de la cadera, para averiguar las concentraciones de células plasmáticas. Estas biopsias también se



utilizan para evaluar los resultados y el éxito de los tratamientos. Es posible que su médico/a también solicite otra biopsia de un órgano afectado, aunque no es necesario para todos los pacientes.

## ¿DEBERÍA PEDIR UNA SEGUNDA OPINIÓN?

Aunque la amiloidosis es una enfermedad minoritaria, los conocimientos clínicos han evolucionado y se han ampliado a centros de tratamiento de la amiloidosis por todo Estados Unidos y otras partes del mundo. Los pacientes que quieren una segunda opinión antes de iniciar el tratamiento, encontrarán profesionales especializados en amiloidosis en estos centros de tratamiento. Pregúntele a su aseguradora acerca de la cobertura para una segunda opinión.

El ARC y otros grupos de apoyo pueden ayudarle a encontrar centros especializados en el diagnóstico y el tratamiento de la amiloidosis AL.

**Los pacientes que quieren una segunda opinión en otro centro médico podrían tener que repetir todas o algunas de las pruebas que han realizado anteriormente. Pregúntele a su médico/a acerca de la posibilidad de traspasar los resultados de las pruebas entre centros.**

Siempre se están creando ensayos nuevos para ayudar a ampliar las opciones de tratamiento y mejorar la calidad de vida. Regístrese en MAP (My Amyloidosis Pathfinder) para recibir notificaciones cuando se publiquen ensayos clínicos y centros de tratamiento nuevos.



Selección de  
centros de tratamiento



Buscador de ensayos  
clínicos

[www.myamyloidosispathfinder.org](http://www.myamyloidosispathfinder.org)

# GLOSARIO

La terminología diagnóstica puede ser confusa o difícil. No deje que palabras desconocidas o ciertas siglas le impidan comprender la amiloidosis AL y cómo se diagnostica. A continuación, se incluye una breve lista de referencia de los términos y las siglas médicas que podría encontrar. Estos y otros términos se explican más detalladamente en el siguiente glosario.

## SIGLAS

EPS: electroforesis de proteínas séricas

IFE: inmunofijación y electroforesis

CLLs: cadenas ligeras libres en suero

PFH: pruebas de función hepática

ECHO (por sus siglas en inglés): ecocardiografía o ecografía cardíaca

RM: resonancia magnética

MIE: microscopio inmunoelectrónico

## TÉRMINOS

**Amiloidosis AL.** Tipo progresivo de amiloidosis sistémica debida a las células plasmáticas anormales que crean proteínas de cadena ligera; estas se pliegan incorrectamente hasta formar amiloide y circulan por la sangre, formando acumulaciones en varios órganos y tejidos.

**Amiloide.** Proteína anormal compuesta de péptidos o fragmentos de péptidos con forma de hoja plegada beta a nivel molecular.

**Anticuerpos.** Proteínas en la sangre que producen los glóbulos blancos especializados (células plasmáticas) y que combaten las infecciones y enfermedades; también se denominan inmunoglobulina.

**Biopsia de médula ósea.** Extracción, con una aguja, de una pequeña muestra de médula ósea para analizarla en un laboratorio.

**Biopsia endomiocárdica (BEM).** Intervención quirúrgica en la que un(e) médico/a obtiene una pequeña muestra del tejido del músculo cardíaco para analizarla.

**Birrefringencia.** Fenómeno que presentan ciertos materiales en el que un rayo de luz se divide en dos rayos (doble refracción).

**Cadena ligera libre (CLL).** Parte de una inmunoglobulina (anticuerpo) que circula libremente por el torrente circulatorio.

**Cadenas ligeras.** La más corta de las dos cadenas de proteínas que conforman un anticuerpo, llamadas cadena kappa o cadena lambda.

**Célula plasmática.** Célula inmunitaria que segrega anticuerpos y que se genera en la médula ósea; en la amiloidosis AL, estas células fabrican fragmentos tóxicos de cadenas ligeras que se pliegan incorrectamente hasta formar amiloide circulante.

**Células sanguíneas monoclonales.** Grupo de células que proceden de una única célula ancestral mediante la multiplicación repetida, también se denominan células plasmáticas clonales (clones).

**Creatinina.** Resultado del metabolismo energético que se suele separar de la sangre por filtración y que se encuentra en la orina; los valores elevados de creatinina en sangre pueden indicar insuficiencia renal.

**Discrasia de células plasmáticas.** Grupo variado de enfermedades hematológicas (hemopatías) caracterizadas por un aumento del número de células plasmáticas monoclonales de la médula ósea que fabrican inmunoglobulinas monoclonales.

**Ecografía.** Prueba médica que utiliza ondas sonoras de alta frecuencia para captar imágenes en directo del interior de su cuerpo.

**Electroforesis.** Análisis de laboratorio que se emplea para determinar los niveles de proteína en la sangre u orina; se utiliza una corriente eléctrica para separar las proteínas en función de su carga.

**Ensayo clínico.** Estudio de investigación sobre la seguridad y eficacia de tratamientos nuevos o actuales en pacientes que han firmado una hoja de consentimiento informado y conocen las posibles ventajas y riesgos. Los ensayos se llevan a cabo tras obtener resultados positivos en experimentos de laboratorio, con el objetivo de encontrar mejores maneras de evitar, descubrir, diagnosticar o tratar una enfermedad.

**Estudios de conducción nerviosa.** Pruebas diagnósticas que se utilizan para analizar la función, sobre todo la capacidad de transmitir señales eléctricas, de los nervios motores y sensitivos del cuerpo humano.

**Fibrillas.** Hilos largos de proteínas normalmente solubles que se aglutinan para crear fibras indisolubles resistentes a la degradación.

**Gammagrafía.** Prueba diagnóstica por imagen de medicina nuclear en la que se obtiene una imagen bidimensional de los tejidos internos del cuerpo mediante la detección de la radiación que emite una sustancia radiactiva que se administra al organismo.

**Glóbulo blanco.** Tipo principal de célula que se origina en la médula ósea y que ataca a la infección y a las células cancerosas; forman parte del sistema inmunitario.

**Glóbulo rojo.** Glóbulo sanguíneo que transporta oxígeno por todo el cuerpo.

**Hemograma completo (HC).** Análisis de sangre que analiza el número de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas, además de las proporciones correspondientes de varios glóbulos blancos.

**Hoja plegada beta.** Cadenas polipeptídicas con aspecto ondulado y que se alinean unas junto a otras.

**Imagen por resonancia magnética cardíaca (RMC).** Método diagnóstico que utiliza ondas de radio inocuas en lugar de radiografías para tomar imágenes; en la actualidad, es el método más exacto y reproducible para obtener imágenes del corazón.

**Inmunofijación y electroforesis.** Método de laboratorio que permite detectar y caracterizar los anticuerpos o las inmunoglobulinas monoclonales en el suero o la orina; también se denomina electroforesis de proteínas.

**Inmunoglobulina (Ig).** Proteína que protege al organismo ante infecciones; también se conoce como anticuerpo.

**Médula ósea.** Tejido blando y esponjoso que se encuentra en el interior de muchos huesos; donde tiene lugar la hematopoyesis.

**Miocardiopatía.** Tipo de enfermedad progresiva del músculo cardíaco en la que el corazón aumenta, se engrosa y/o se endurece de manera anormal.

**Neuropatía periférica.** Daño o enfermedad que afecta a los nervios; podría dañar la sensibilidad, la movilidad, la función de las glándulas o los órganos u otros factores relacionados con la salud.

**Nitrógeno ureico en sangre (NUS).** Subproducto de los metabolismos proteicos que se encuentra en la orina; la concentración elevada en sangre indica una disminución de la función renal.

**Plaquetas.** Fragmentos de células pequeñas en la sangre que permiten que se coagule.

**Polineuropatía.** Daño que afecta a los nervios periféricos (neuropatía periférica) en aproximadamente las mismas zonas en ambos lados del cuerpo; algunos de los síntomas son debilidad, entumecimiento o dolor urente.

**Proteínas.** Moléculas grandes y complejas que codifican nuestros genes y que desempeñan una función esencial en los procesos biológicos. La labor que llevan a cabo en las células es necesaria para conservar la estructura, función y regulación de los tejidos y órganos.

**Pruebas diagnósticas de medicina nuclear.** Rama de pruebas de diagnóstico por imagen que utiliza pequeñas cantidades de material radiactivo para diagnosticar, evaluar la gravedad de o tratar varias enfermedades.

**Resonancia magnética (RM).** Método de obtención de imágenes en el que se utiliza energía magnética para obtener imágenes detalladas del tejido óseo y blando.

**Rojo Congo.** Método de tinción histológico que es el método de referencia para diagnosticar la amiloidosis.

**Síndrome del túnel carpiano.** Enfermedad frecuente que provoca dolor, entumecimiento y hormigueo en las extremidades superiores; se produce cuando uno de los nervios principales de la mano, el nervio mediano, se aplasta o comprime a medida que pasa por la muñeca.

**Sistema nervioso autónomo.** Regula los procesos que se producen en los vasos sanguíneos, las glándulas y los órganos del organismo; funciona automáticamente, sin el esfuerzo consciente de una persona, para controlar la presión arterial, la respiración, la digestión y otras funciones.

**Sistema nervioso periférico.** Red de nervios que envían información desde el sistema nervioso central (el cerebro y la médula espinal) al resto del cuerpo.

**TAC.** Tomografía axial computarizada consiste en utilizar ordenadores y equipos de rayos X rotatorios para obtener imágenes transversales (cortes) de los huesos, vasos sanguíneos y tejidos blandos del organismo; proporciona más información que las radiografías normales.

**Troponina T y NT-proBNP (porción N-terminal del pro-péptido natriurético tipo B).** Biomarcadores de la función cardíaca que se utilizan para detectar estrés o lesiones en el corazón.

## PÓNGASE EN CONTACTO CON EL ARC

Consortio de investigación sobre amiloidosis (ARC)  
320 Nevada Street, Suite 210  
Newton, MA 02460

Correo electrónico: **support@arci.org**  
Teléfono: **(617) 467-5170**  
De lunes a viernes de 09:00 a 17:00 EST

Puede obtener más información en  
**ARCI.ORG**

*Ver. 2.0.2*



Amyloidosis  
Research  
Consortium