

AMILOIDOSE AL E CARCINOMA DA MAMA – DIAGNÓSTICO SÍNCRONO

Sérgio Xavier Azevedo(1);João Lobo(2);Rui Henrique(3);Nelson Domingues(4);Noémia Afonso(5)

(1) Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil, E.P.E. (2) Serviço de Anatomia Patológica, IPO Porto FG, EPE (3) Serviço de Anatomia Patológica - IPO Porto (Director: Prof. Dr. Rui Henrique) (4) Serviço de Onco-Hematologia, IPO Porto (5) IPO-Porto, Serviço de Oncologia Médica

INTRODUÇÃO: A amiloidose AL é uma doença sistémica resultante de uma discrasia de plasmócitos que causa deposição de cadeias leves de imunoglobulinas e consequente lesão tecidual e disfunção orgânica.

OBJETIVO: Apresentação de caso clínico de amiloidose AL e carcinoma da mama. Destaca-se a importância do diagnóstico diferencial.

MATERIAL E MÉTODOS: Revisão do processo clínico e da literatura.

RESULTADOS: Os doentes apresentaram boa resposta aos tratamentos. O doente 1 mostrou redução > 50 % da massa torácica, resolução da hemorragia e melhoria das queixas algicas. Não foi registada toxicidade aguda. O doente 2 também teve uma franca diminuição da massa suprapúbica; não se registou toxicidade aguda.

CASO CLÍNICO: Mulher, 66 anos referenciada por carcinoma da mama. Referia astenia, anorexia, dispneia e emagrecimento. Apresentava nódulo da mama direita com envolvimento cutâneo e adenopatia axilar suspeita; sopro sistólico grau II/VI audível em todos os focos cardíacos, ausência de sons respiratórios no terço inferior do campo pulmonar e edemas bilaterais dos membros inferiores. Os exames de estadiamento revelaram: derrame pleural bilateral, sem derrame pericárdico, sem lesões pulmonares evolutivas, sem gânglios mediastínico, sem lesões hepáticas. Sem metástases ósseas. A revisão histológica do nódulo mamário revelou carcinoma ductal invasor, grau 2, com recetores hormonais positivos, HER2 negativo. O líquido pleural não apresentava células malignas. A broncofibroscopia não revelou lesões endoscópicas.

Tratava-se de uma doente com carcinoma da mama, estadio precoce, e sintomas constitucionais sem aparente relação com o carcinoma da mama. O ecocardiograma mostrou hipertrofia dos ventrículos, função sistólica preservada, cardiomiopatia restritiva, altamente sugestivo de padrão infiltrativo. Por insuficiência renal realizou ecografia, que revelou rins hiperecogénicos, e biópsia renal que revelou “glomérulos com expansão mesangial, nódulos de material eosinofílico amorfo, compatível com substância amiloide. Sem depósitos de IgA, IgG, IgM, C1q, C3c ou cadeias leves”. O estudo imunológico foi negativo. Documentado componente monoclonal de cadeias leves k no soro (pequena banda na imunofixação não presente na eletroforese) e na urina. Medula óssea com 0.5% de plasmócitos.

O quadro clínico e analítico foi compatível com o diagnóstico de amiloidose AL com lesão renal e cardíaca. Pelo carcinoma da mama iniciou Letrozol; a decisão cirúrgica foi protelada pela gravidade do contexto clínico. Para tratamento da amiloidose iniciou Bortezomib/Dexametasona, sem benefício clínico, seguido de Melfalano/Dexametasona. A estabilidade da função renal e cardíaca foi a melhor resposta.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: Os sintomas constitucionais em contexto oncológico colocam como primeira hipótese a possibilidade de metastização. Os diagnósticos diferenciais devem incluir a presença de uma segunda neoplasia e doenças sistémicas que cursam com síndrome consumptiva, como a amiloidose. A Amiloidose AL é uma doença rara e agressiva, sobrevivência média de 2 anos. O envolvimento cardíaco e intolerância/ resistência ao tratamento, como observado nesta doente, estão associados a mau prognóstico.