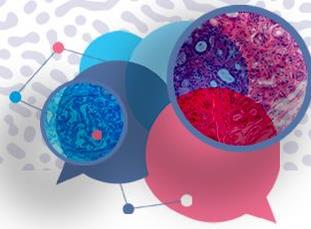


CAS CLINIQUE N°1

# UNE AMYLOSE PEUT EN CACHER UNE AUTRE...

**Pr Olivier LAIREZ**

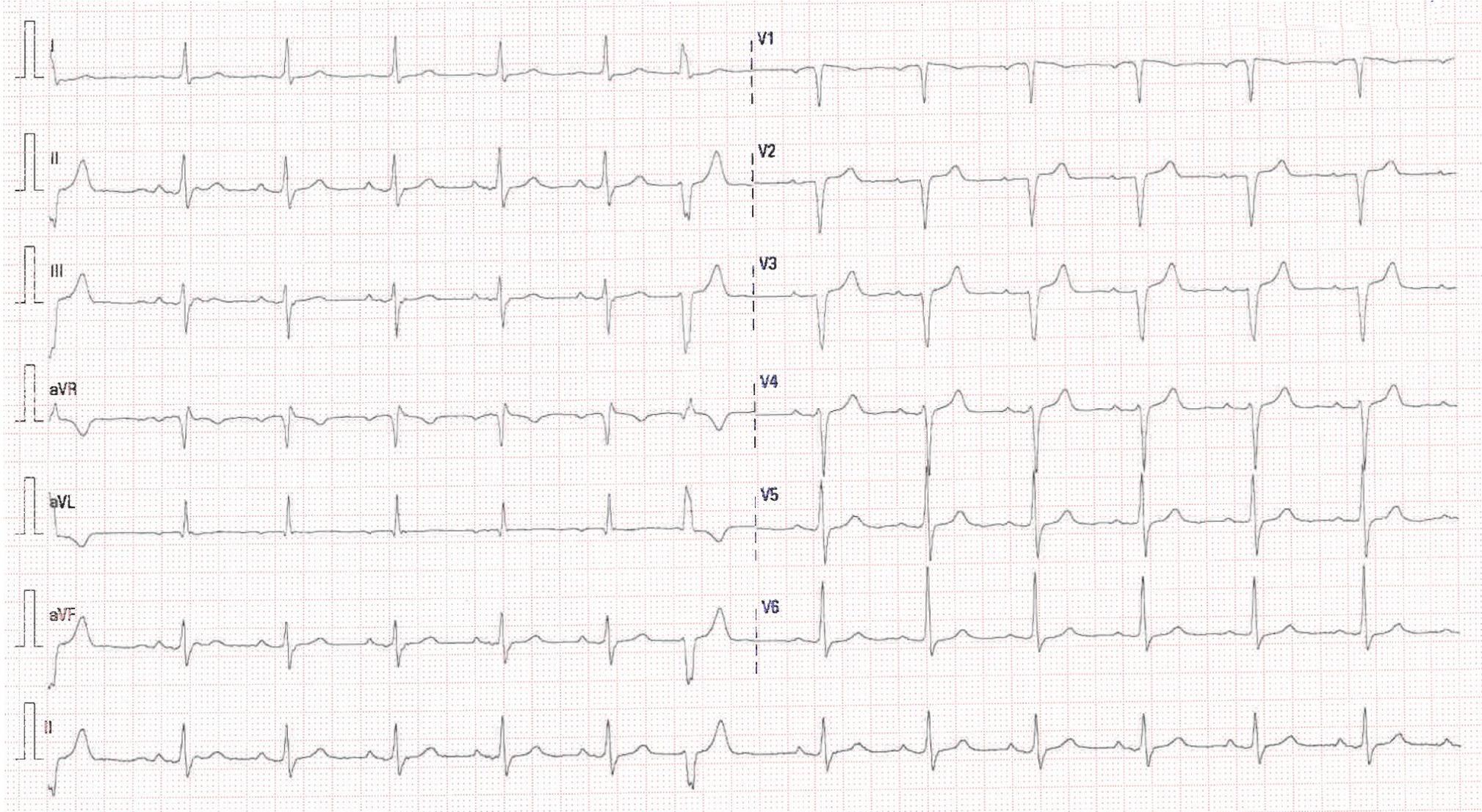
Université et CHU de Toulouse

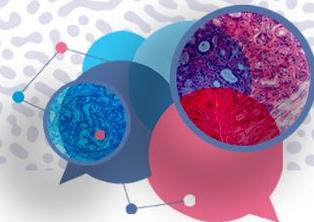


Femme caraïbienne de 90 ans  
Consulte pour dyspnée

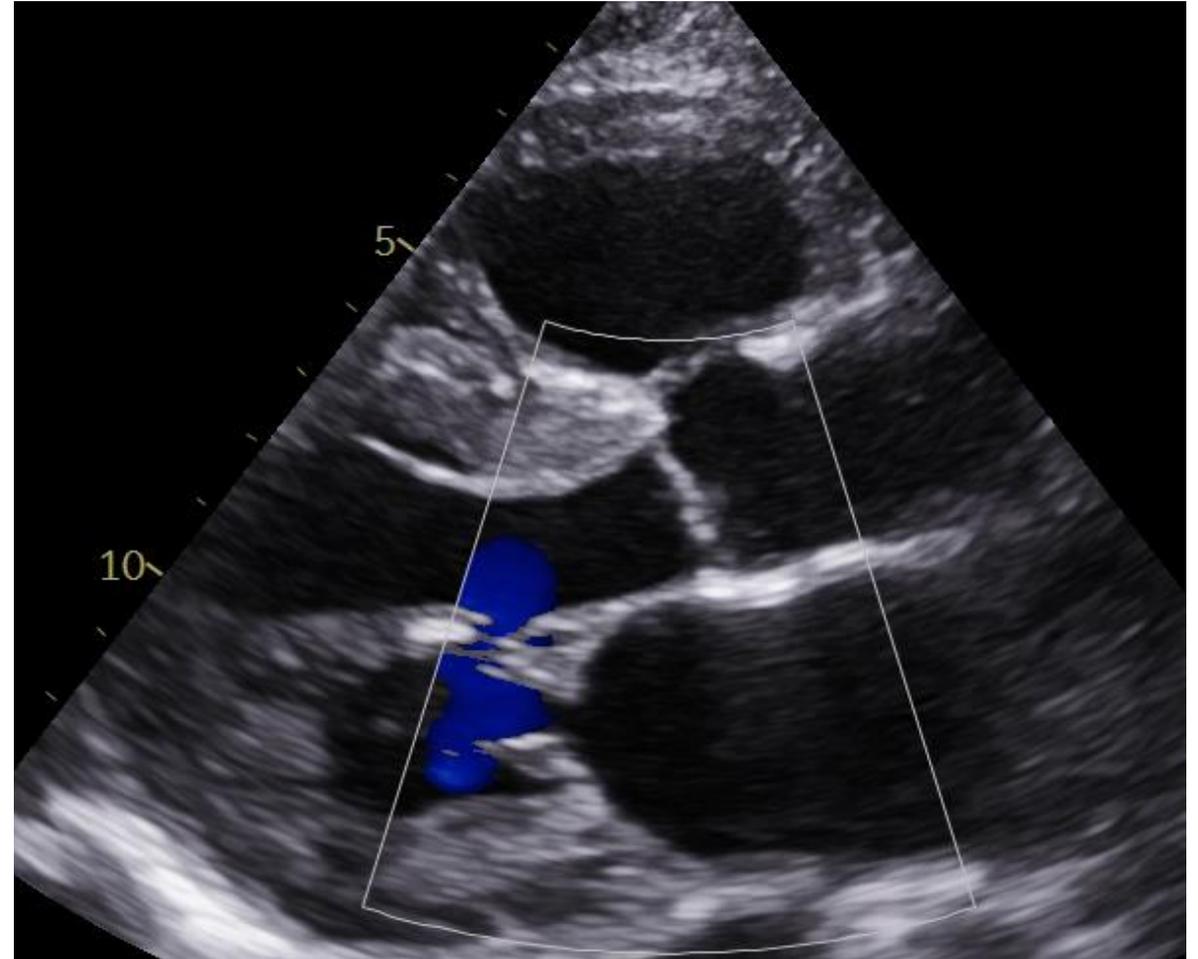
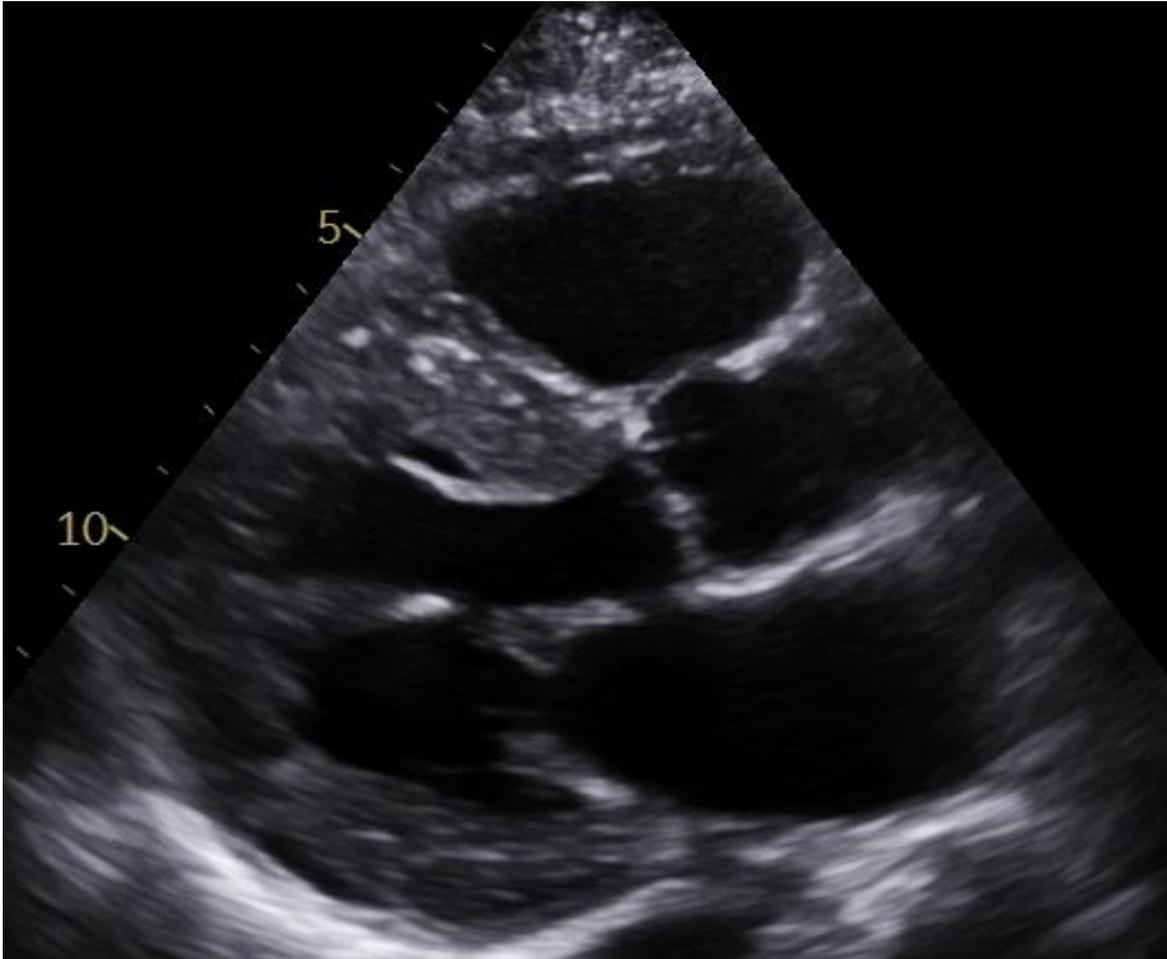
Antécédent de PTG gauche  
Pas d'antécédent familial.

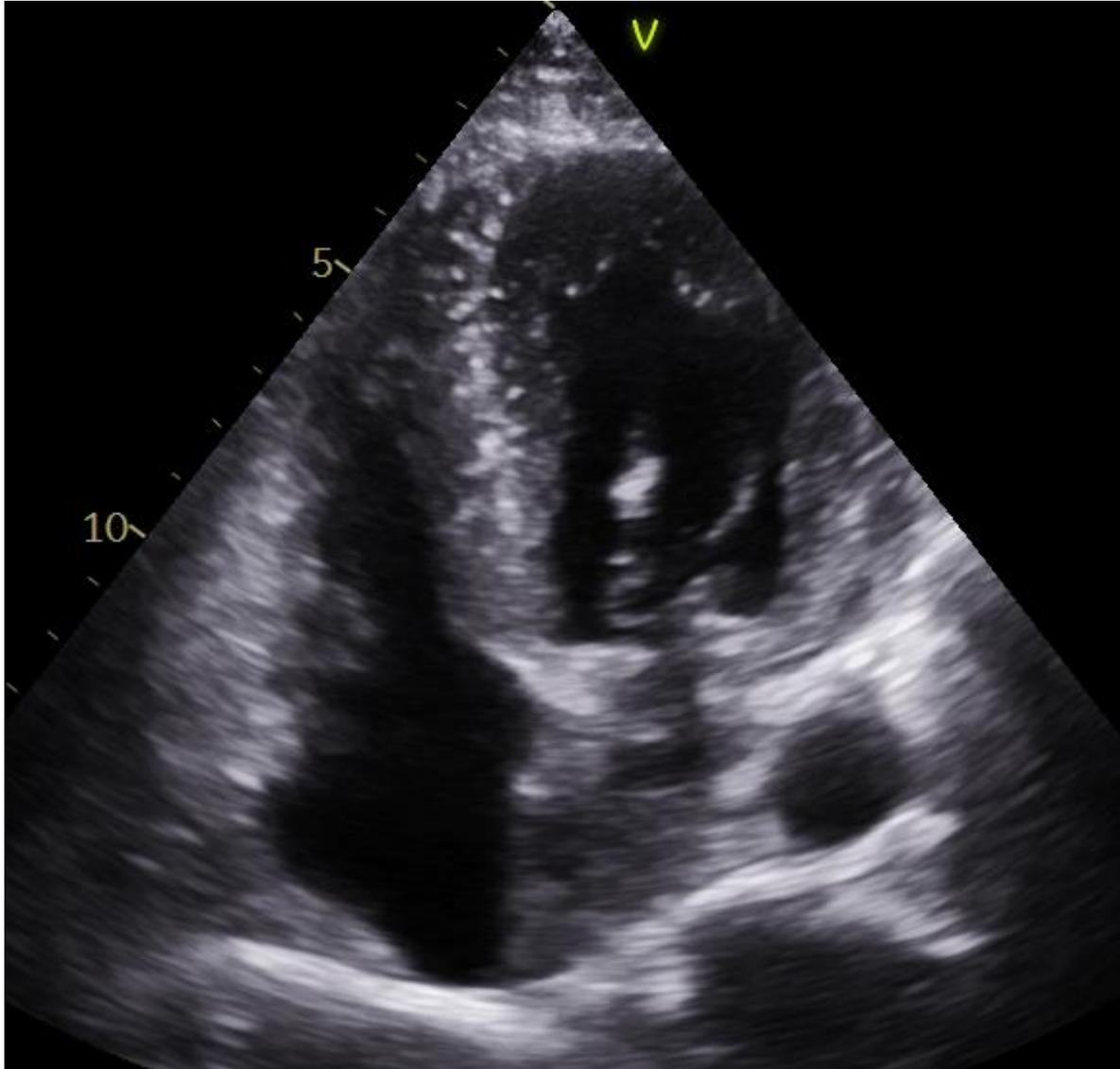
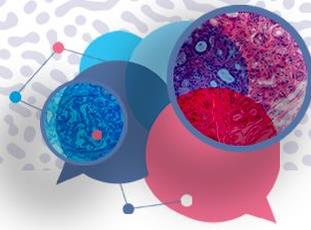
Dyspnée de stade 2 de la NYHA  
Poids stable à 56 kg pour 1m60  
PA 142/92 mmHg. Pas de signe congestif périphériques  
Absence d'atteinte des synoviales.  
Absence de rupture tendineuse.  
Absence de macroglossie

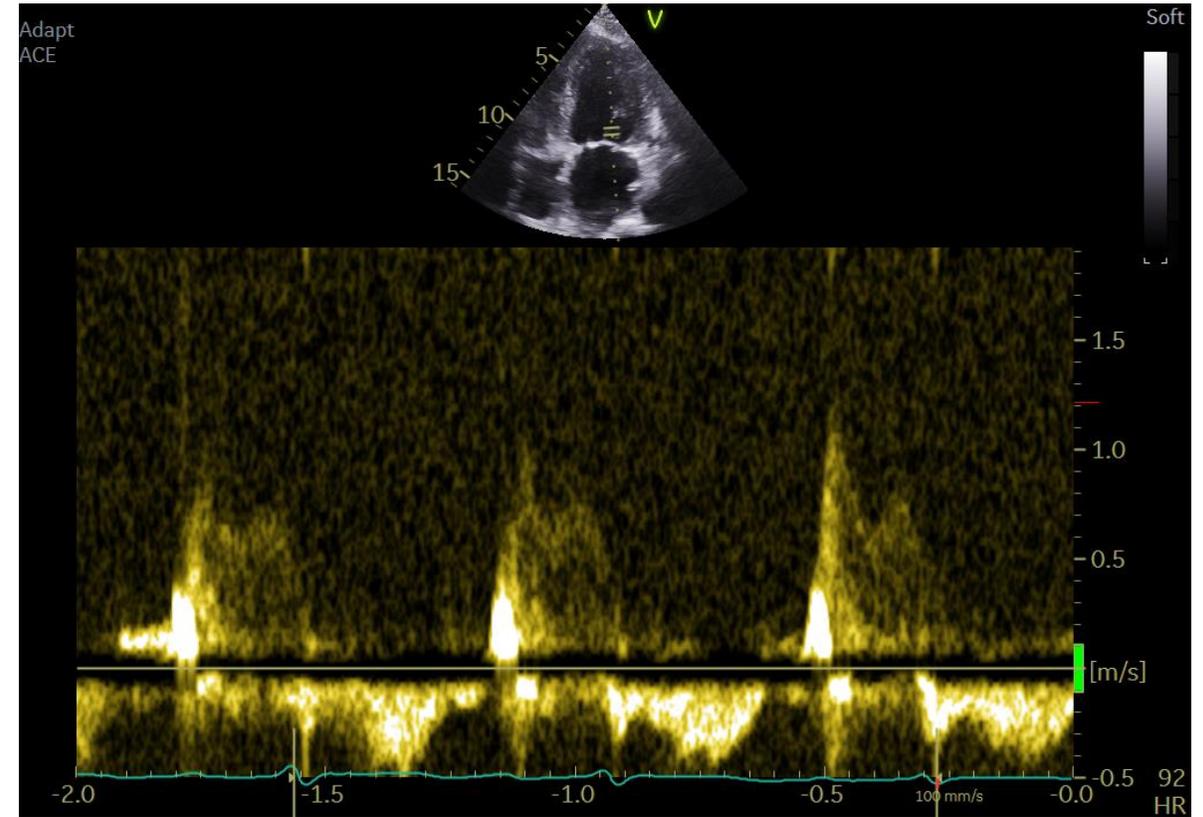
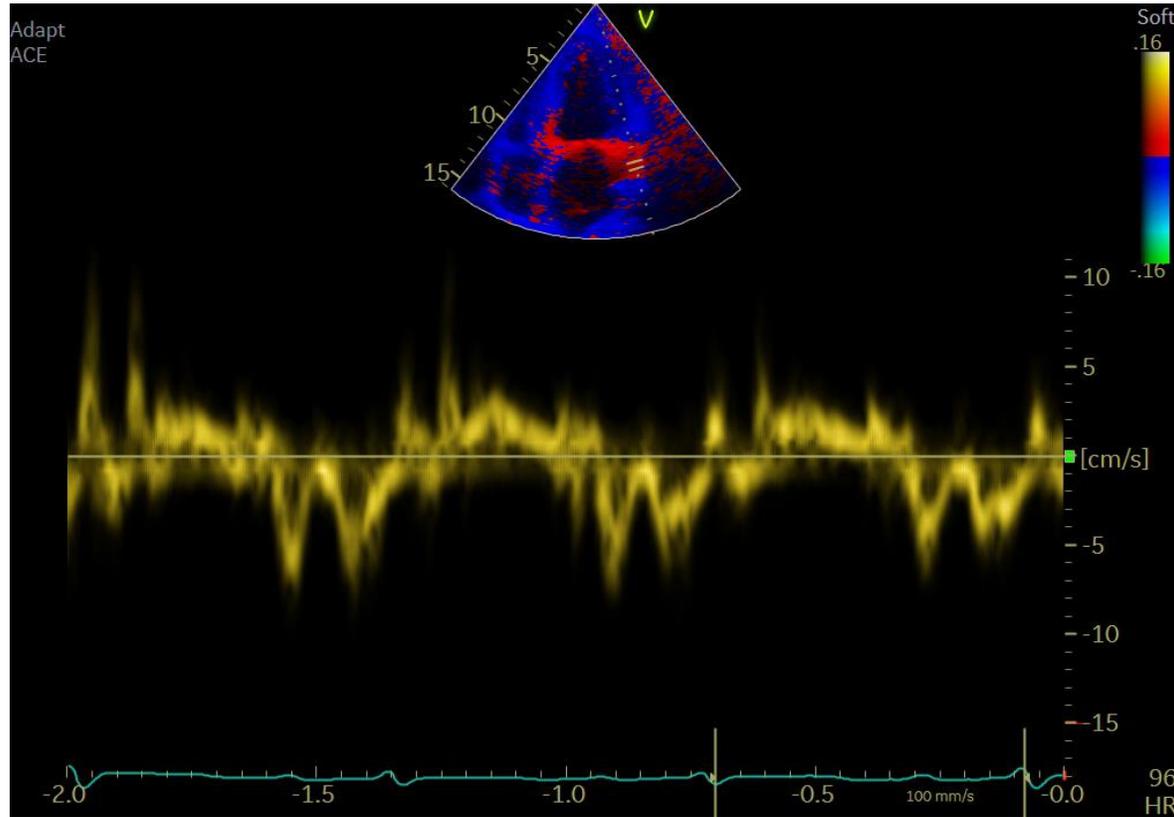
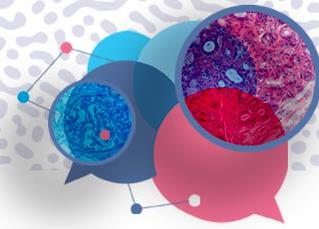


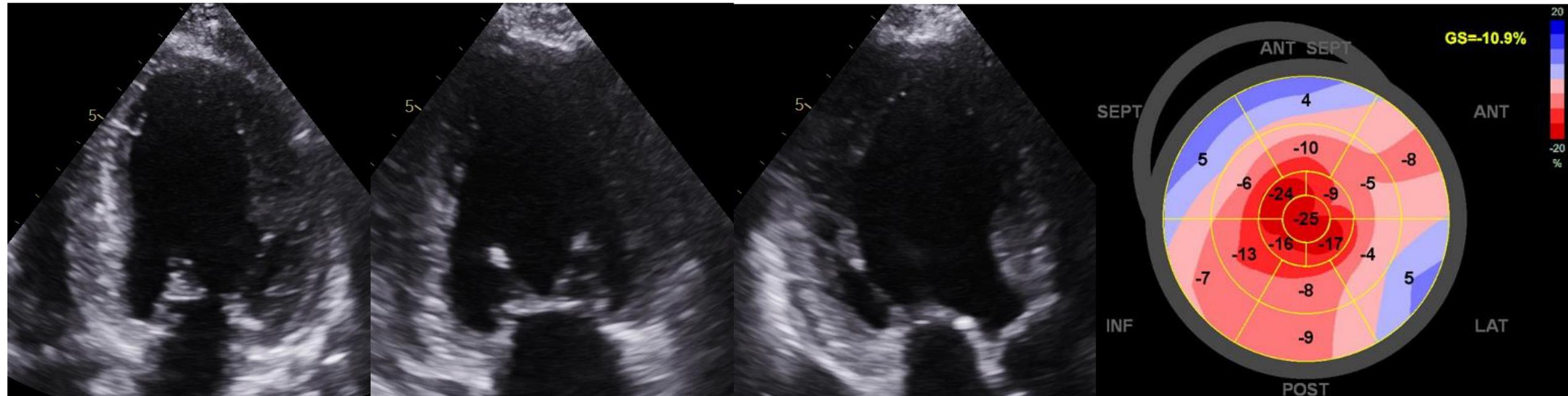
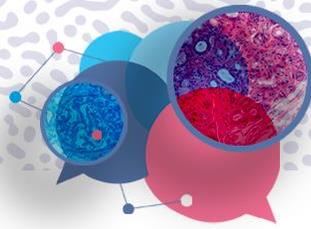


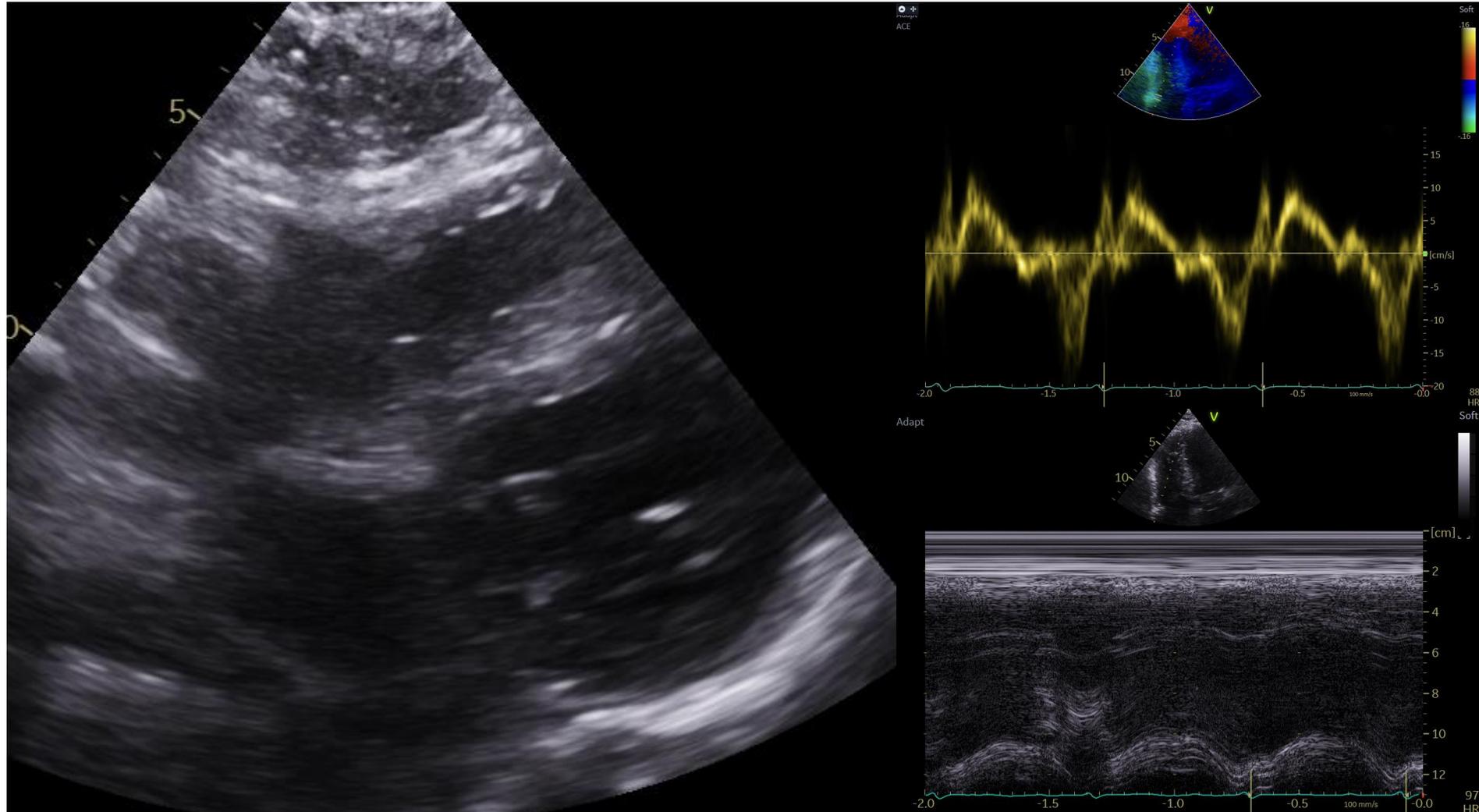
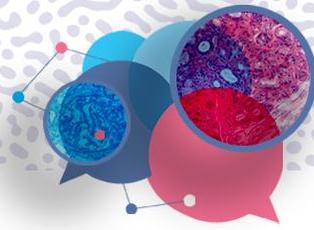
BIOCHIMIE GENERALE			
BIOCHIMIE COURANTE SANG			
Sodium	136 - 145	mmol/l	136
Potassium	3.4 - 4.5	mmol/l	4.5
Chlore	98 - 107	mmol/l	102
Protéines	64 - 83	g/l	85 <span>+</span>
Urée	2.86 - 8.21	mmol/l	5.6
Créatinine	45 - 84	µmol/l	83
DFGe(CKD-EPI)Form.de Leve...	>90	ml/min...	54 <span>i</span>
Glucose	4.16 - 6.72 ...	mmol/l	9.3 <span>+</span>
Osmolarité calculée	280.0 - 300.0	mmol/l	295.9
Calcium	2.05 - 2.40	mmol/l	2.44 <span>+</span>
Phosphore	0.81 - 1.45	mmol/l	0.97
Acide urique	143 - 339	µmol/l	379 <span>+</span>
Phosphatases alcalines	35 - 104	UI/l à ...	67
Bilirubine totale	0 - 21	µmol/l	6.8
Gamma GT	0 - 40	UI/l à ...	25
TGO	0 - 35	UI/l à ...	25
TGP	0 - 24	UI/l à ...	19
Troponine T hs	< 14	ng/L	24.7 <span>+</span>
NT-PROBNP (Peptide natriurée...	< 300	pg/mL	488 <span>+</span>

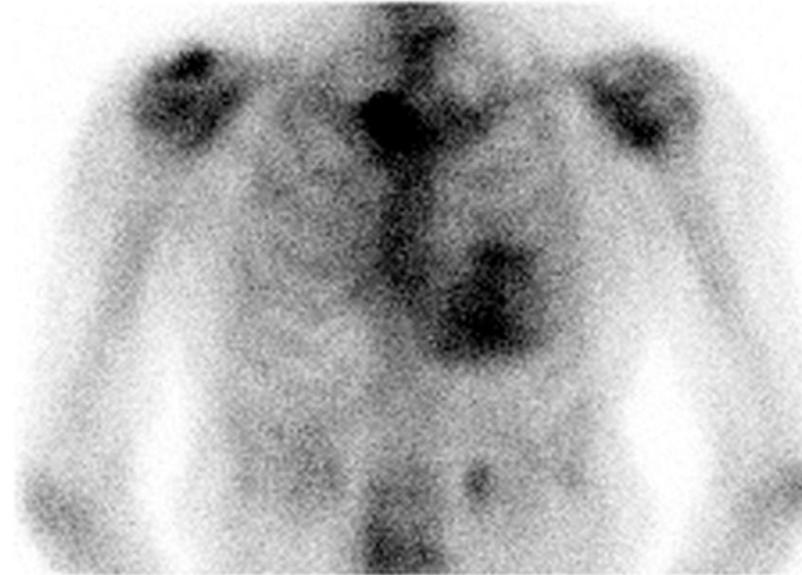


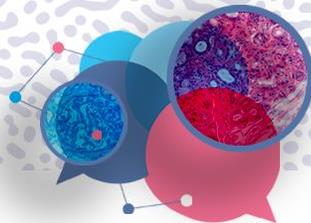








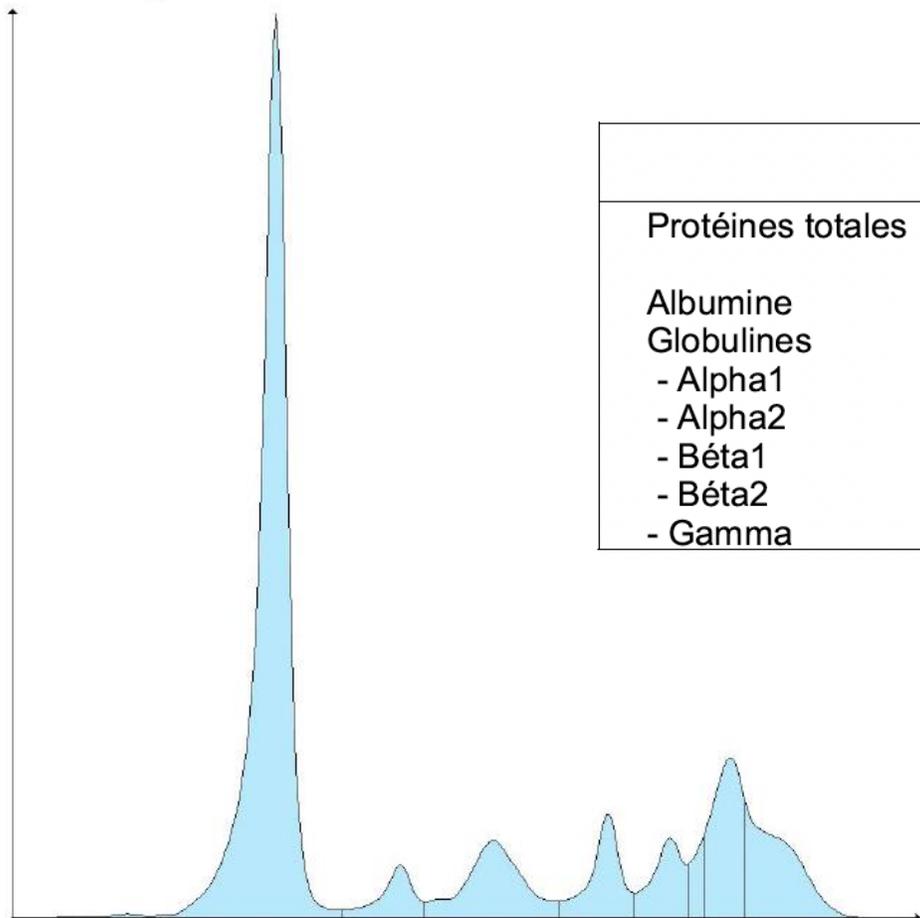




## Electrophorèse des protéines sériques

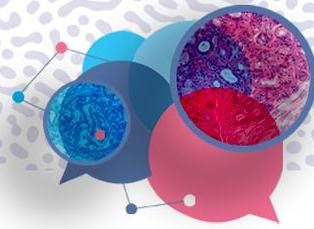
° Protéines 83 g/l 64 - 83

Technique : Chimie Roche sur Cobas 8000



	%	g/L	Val.de Réf. (g/L)	Antériorité en g/L
Protéines totales		83	64 - 83	
Albumine	54.4	45.2	40,2 - 47,6	
Globulines				
- Alpha1	3.6	3.0	2,1 - 3,5	
- Alpha2	9.2	7.6	5,1 - 8,5	
- Béta1	6.3	5.2	3,4 - 5,2	
- Béta2	5.1	4.2	2,3 - 4,7	
- Gamma	21.4	↑ 17.8	8,0 - 13,5	

Conclusion: PROFIL D'ALLURE MONOCLONALE EN GAMMA



## Immunologie humorale qualitative

### Immunofixation des protéines sériques en gel d'agarose

- ° Résultat présence d'une anomalie monoclonale  
*Technique : Immunofixation (SEBIA, réf 4809 et 4309)*
- de mobilité gamma rapide
- de nature IgG Kappa

## Exploration immunologique dans le sang

### Dosage des chaînes légères libres

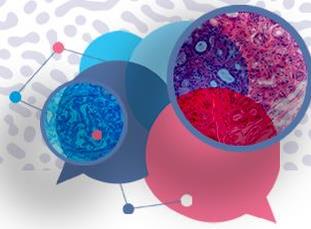
- ° Kappa Libres **↑ 70.29** mg/l 3.3 - 19.4  
*Technique : Immunoturbidimétrie OPTILITE - The Binding Site*
- ° Lambda Libres 24.45 mg/l 5.71 - 26.3  
*Immunoturbidimétrie OPTILITE - The Binding Site*
- Ratio sérique **↑ 2.87** 0.26 - 1.65  
*En cas d'insuffisance rénale chronique, les valeurs de référence du ratio sont 0.37 - 3.10*

## Immunofixation urinaire

### Immunofixation urinaire

absence d'anomalie monoclonale décelable

*Technique : Immunofixation (SEBIA, réf 4809)*



## **CONCLUSION**

### **1. Biopsie des glandes salivaires accessoires**

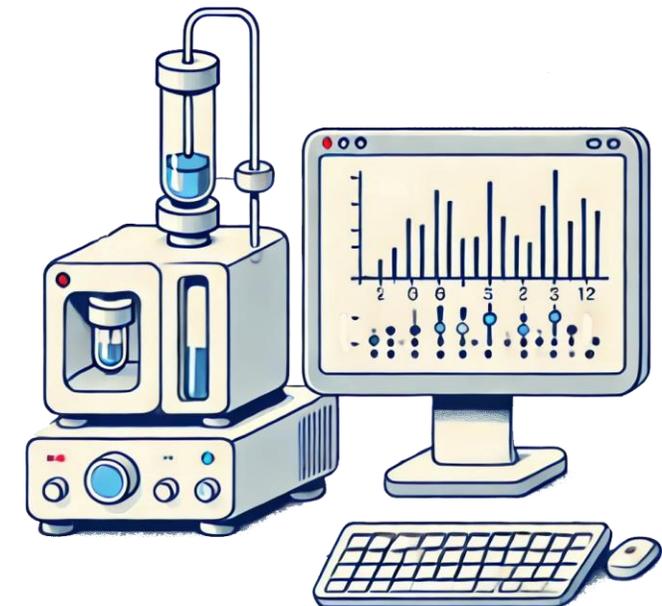
**LOCALISATION SALIVAIRE D'UNE AMYLOSE DE TOPOGRAPHIE ESSENTIELLEMENT VASCULAIRE.**

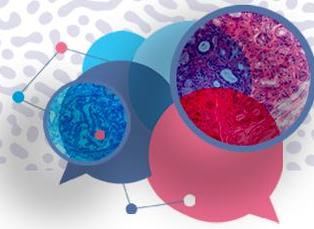
**L'étude immunohistochimique plaide en faveur d'une amylose à transthyrétine, néanmoins l'analyse en immunofluorescence est peu contributive ne permettant pas d'éliminer formellement une amylose AL.**

**Une analyse complémentaire en protéomique est en cours et fera l'objet d'un addendum.**

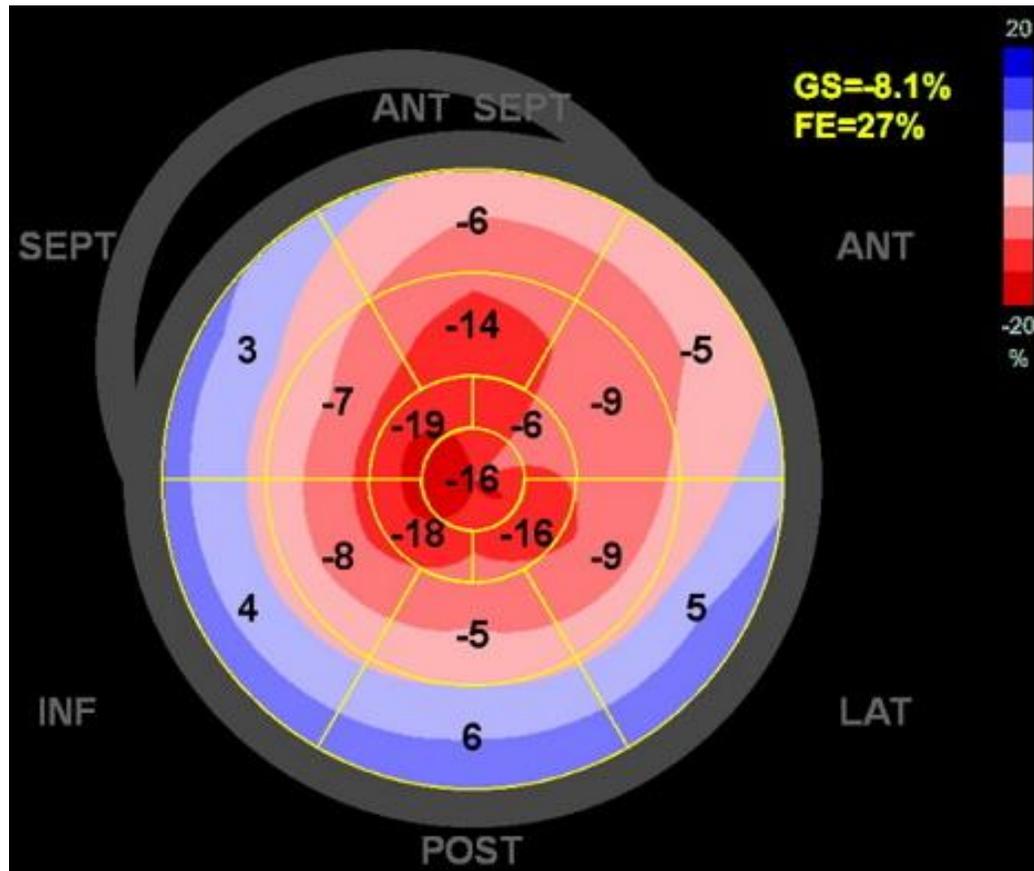
## **COMPTE RENDU COMPLEMENTAIRE**

**L'analyse protéomique basée sur la spectrométrie de masse (LC-MSMS) après microdissection laser montre une codéposition de TTR et kappa posant la question d'une amylose double.**

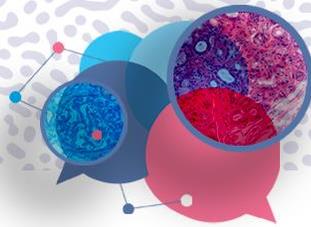




Suivi à 2 ans

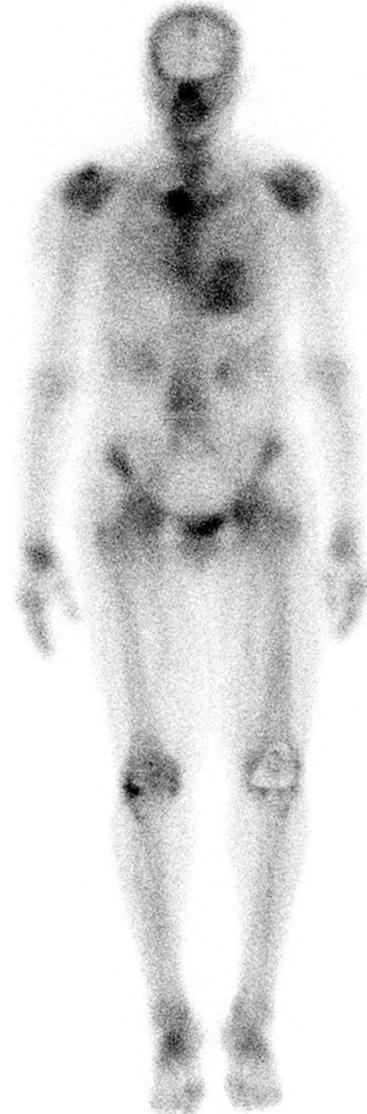


Génétique :  
Mutation Val122Ile



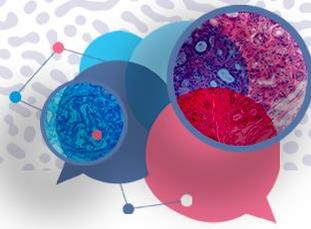
# PHYSIOPATHOLOGIE?

**PROGRESSIVE CARDIAC AMYLOIDOSIS  
FOLLOWING LIVER TRANSPLANTATION  
FOR FAMILIAL AMYLOID  
POLYNEUROPATHY: Implications for Amyloid  
Fibrillogenesis**



**Diagnostic sensitivity of fat pad fine needle aspiration in different cardiac amyloidoses**

Amyloid type	n	Number positive by Congo red staining	Diagnostic sensitivity (CI)
Systemic AL amyloidosis	216	181	84% (78–88%)
ATTRm	113	51	45% (36–54%)
Val122Ile	69	23	33%
Thr60Ala	21	14	67%
ATTRwt	271	42	15% (11–20%)



## Coexistence of Light Chain and Transthyretin Cardiac Amyloidosis

Gami A, et al. *J Am Coll Cardiol Case Rep* 2024;29:102285

## Evidence of Concurrent Light Chain and Transthyretin Cardiac Amyloidosis in 2 Patients

Donnelly , et al. *JACC CardioOncol.* 2020;2:127-130

## Biopsy Evidence of Sequential Transthyretin and Immunoglobulin Light-Chain Cardiac Amyloidosis in the Same Patient

Vergaro G, et al. *JACC Case Rep.* 2021;3:450-454