



CAS CLINIQUE N°1

UNE AMYLOSE PEUT EN CACHER

UNE AUTRE...

Pr Olivier LAIREZ

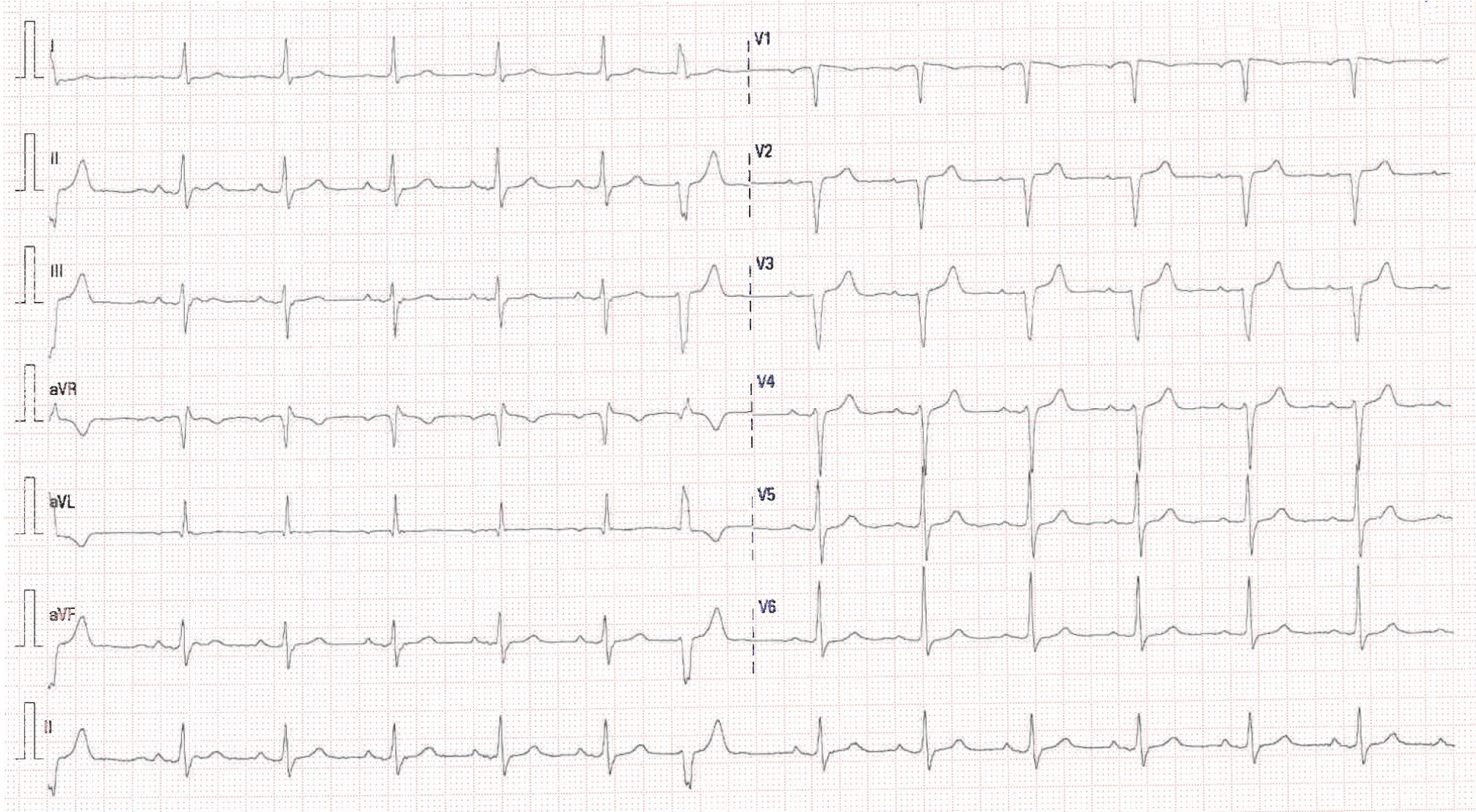
Université et CHU de Toulouse

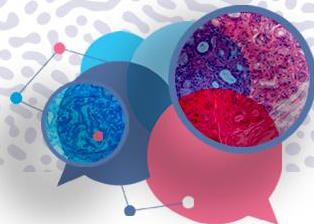


Femme caraïbienne de 90 ans
Consulte pour dyspnée

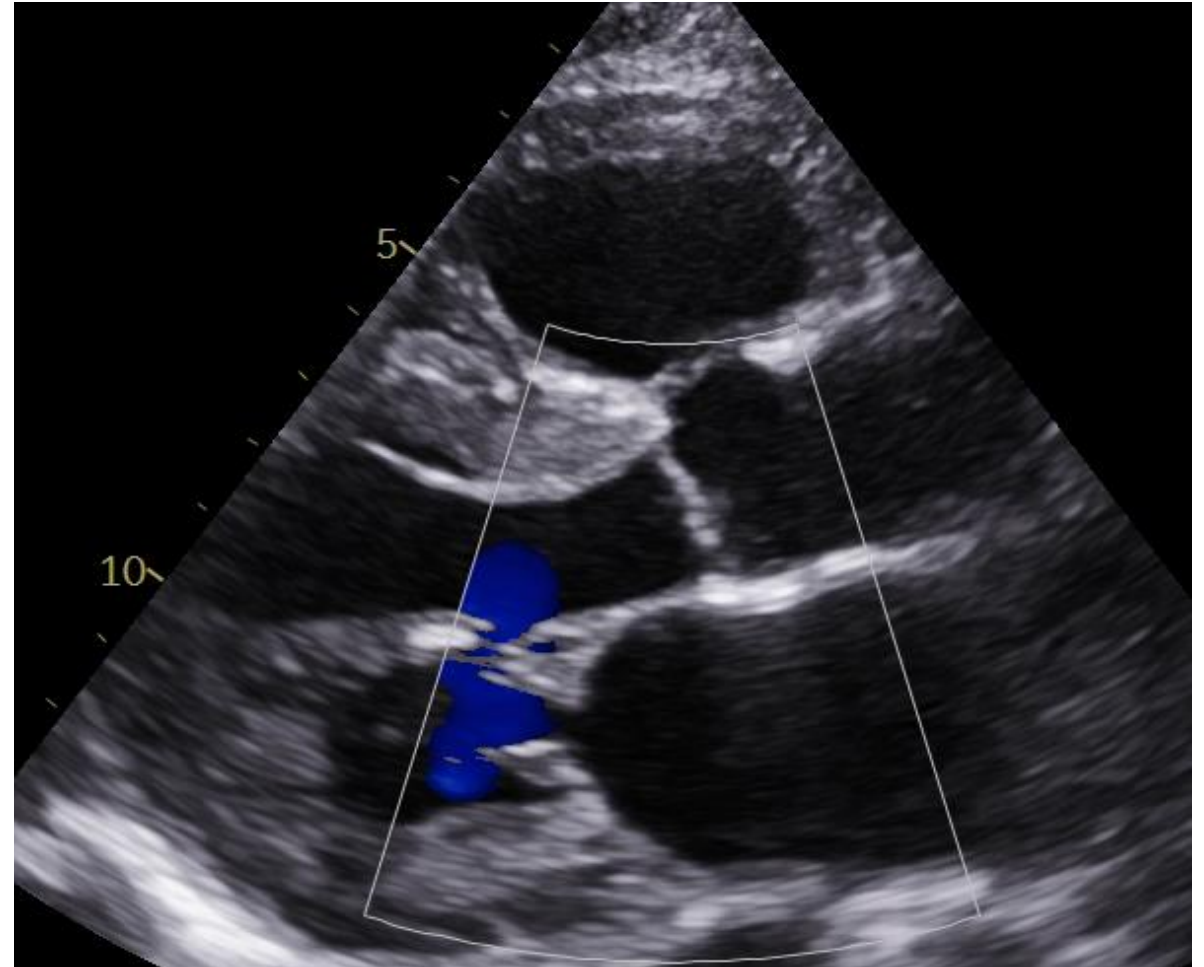
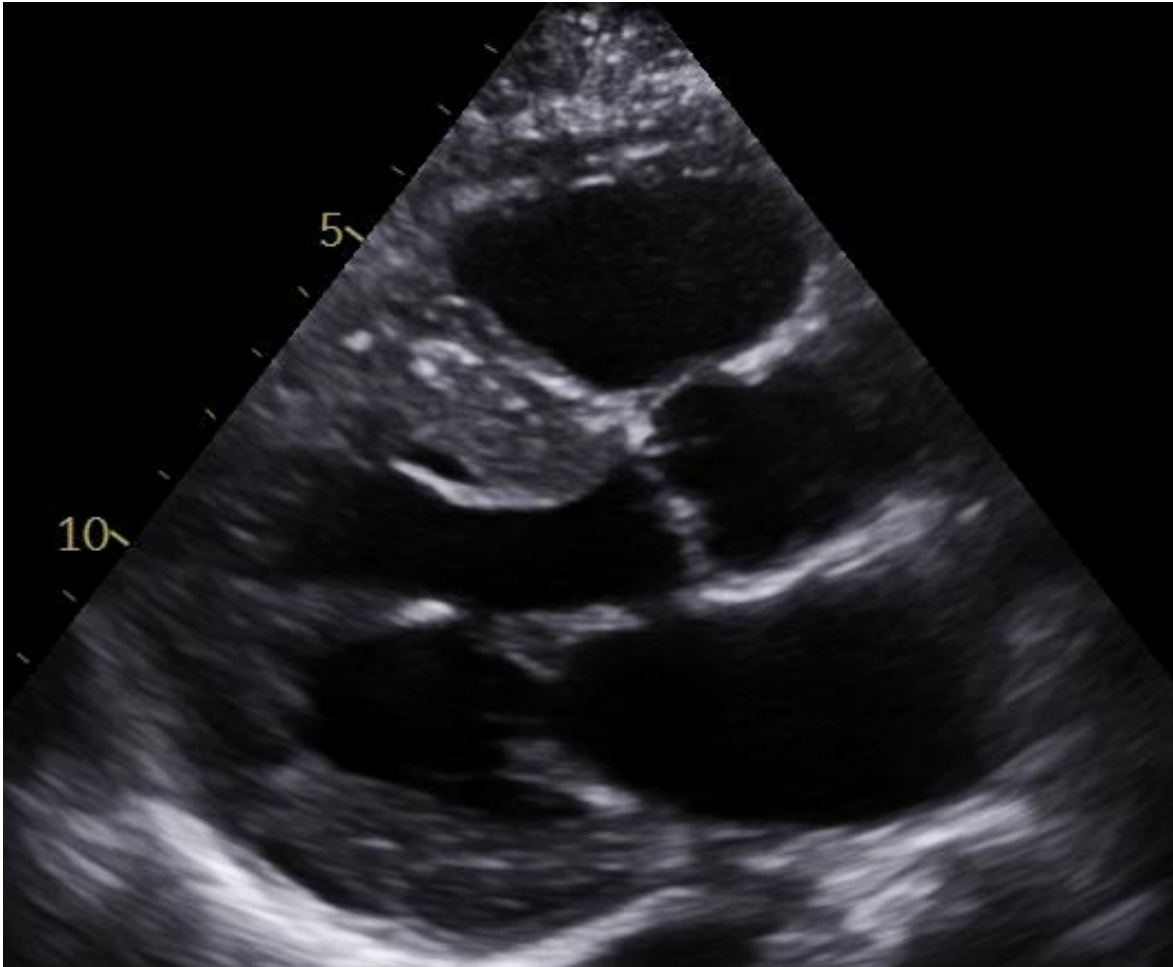
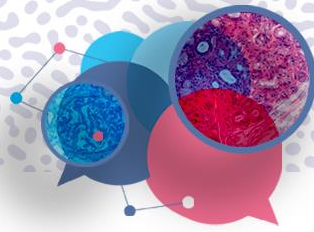
Antécédent de PTG gauche
Pas d'antécédent familial.

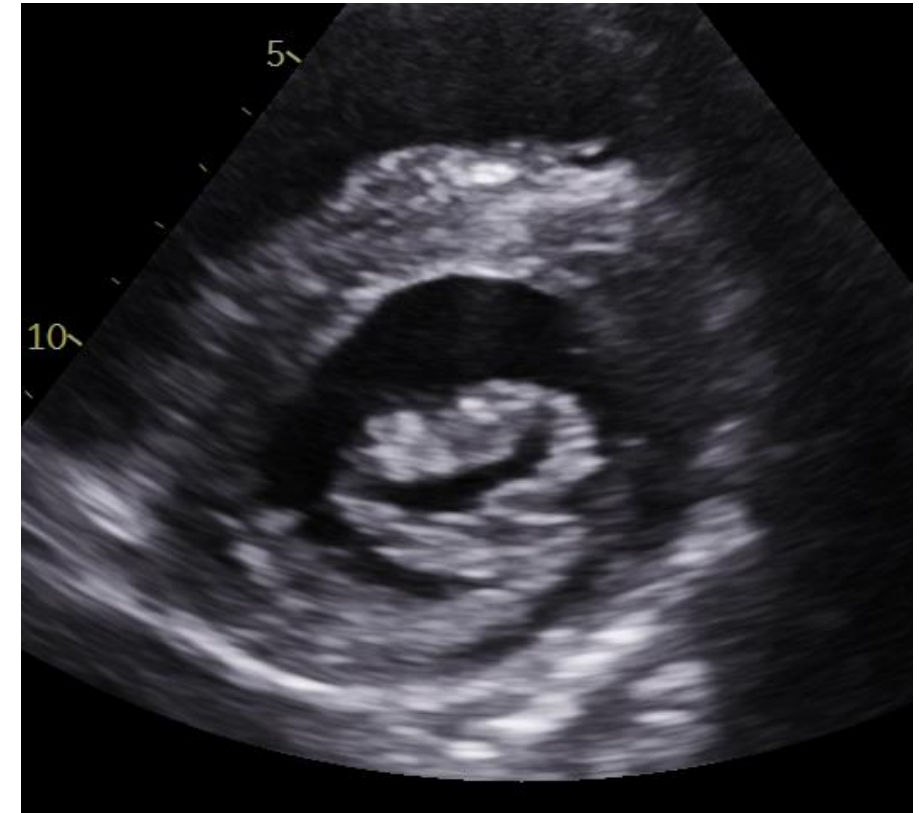
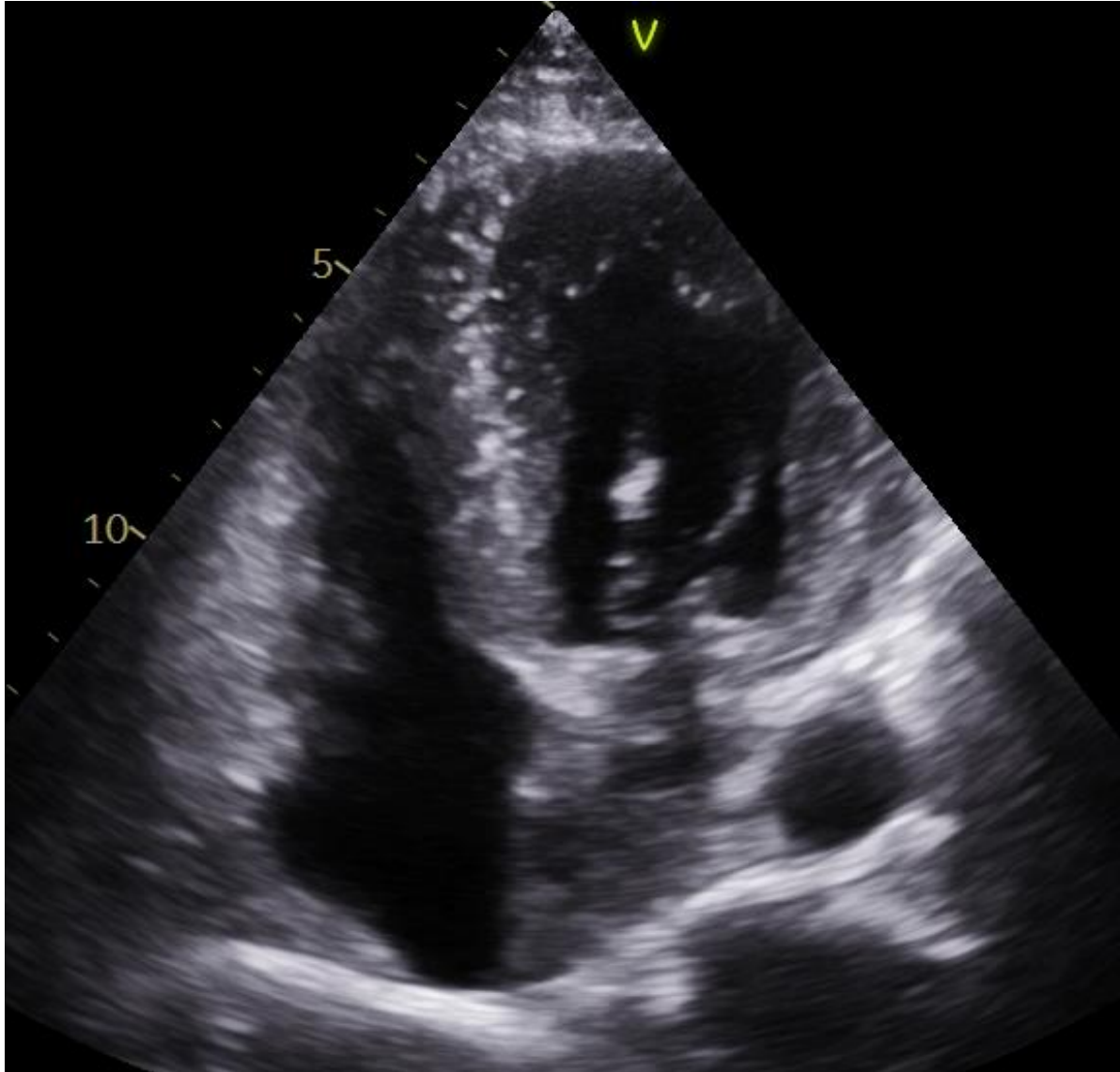
Dyspnée de stade 2 de la NYHA
Poids stable à 56 kg pour 1m60
PA 142/92 mmHg. Pas de signe congestif périphériques
Absence d'atteinte des synoviales.
Absence de rupture tendineuse.
Absence de macroglossie

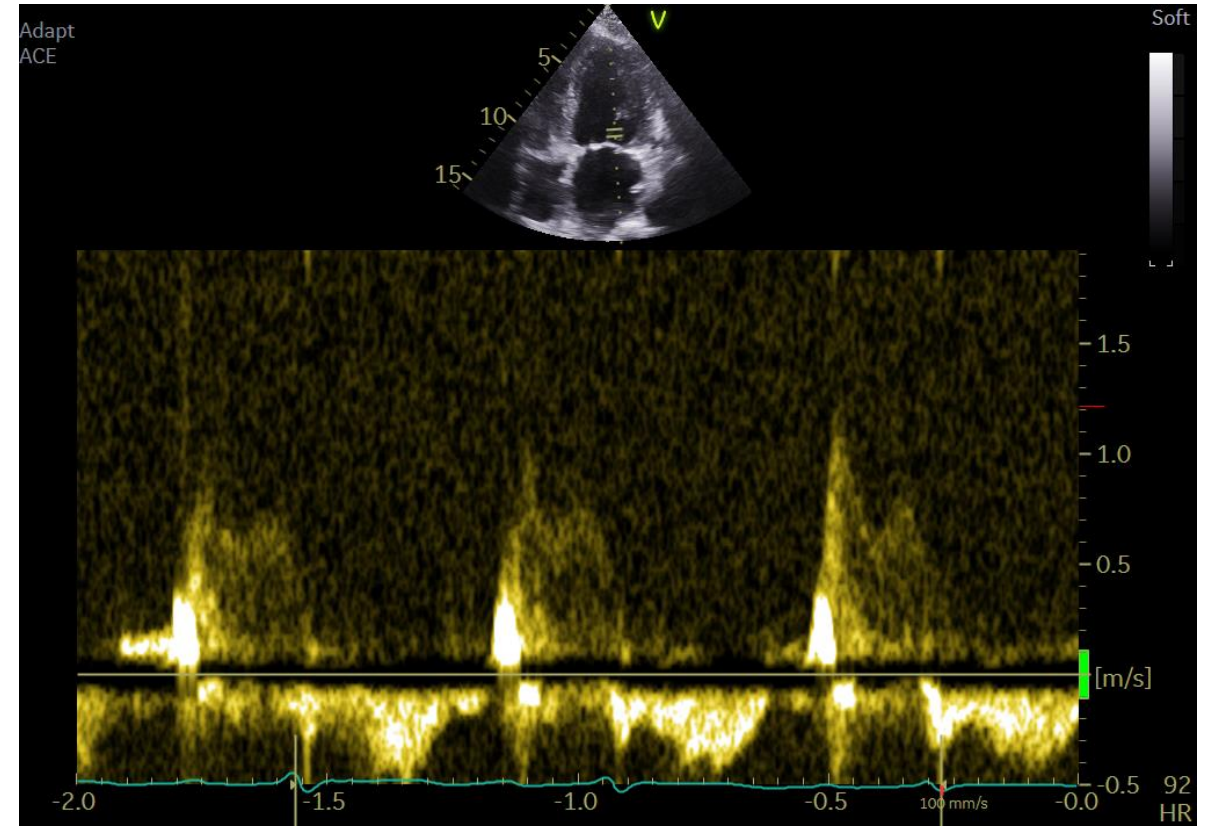
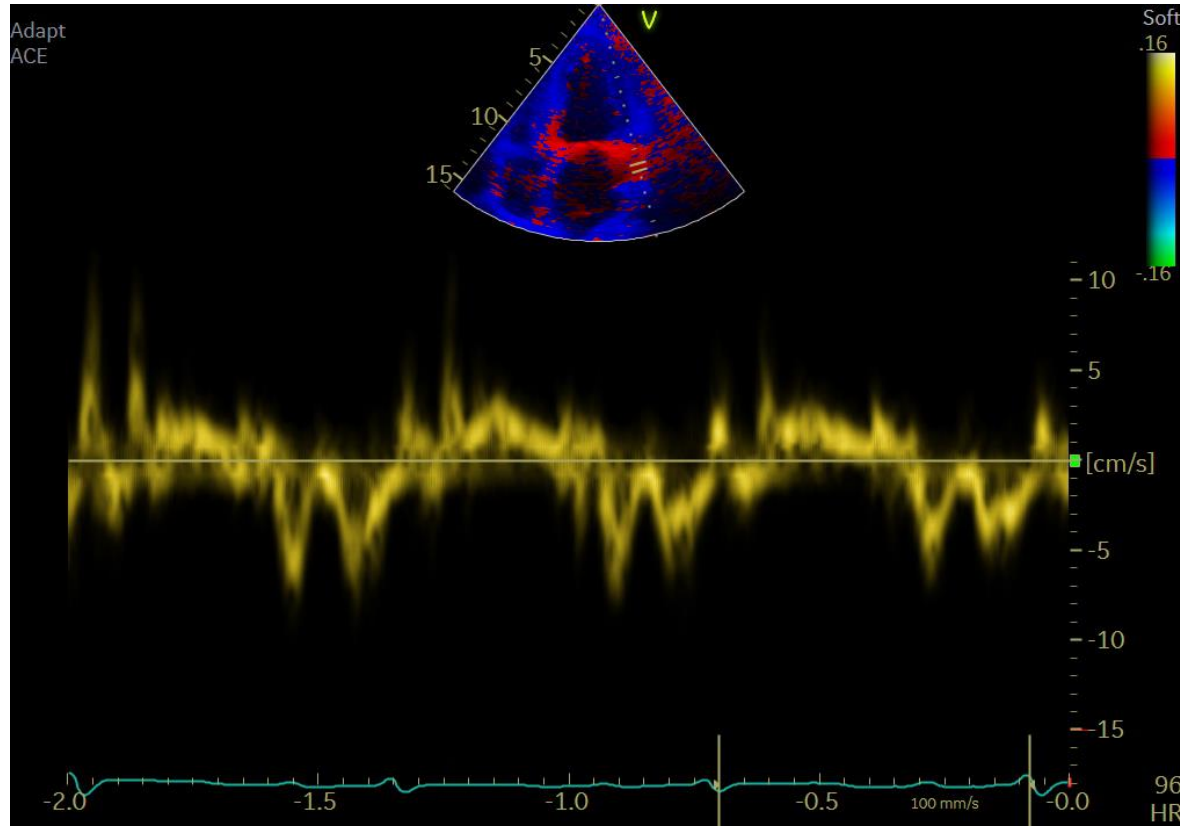
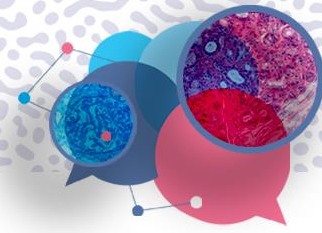


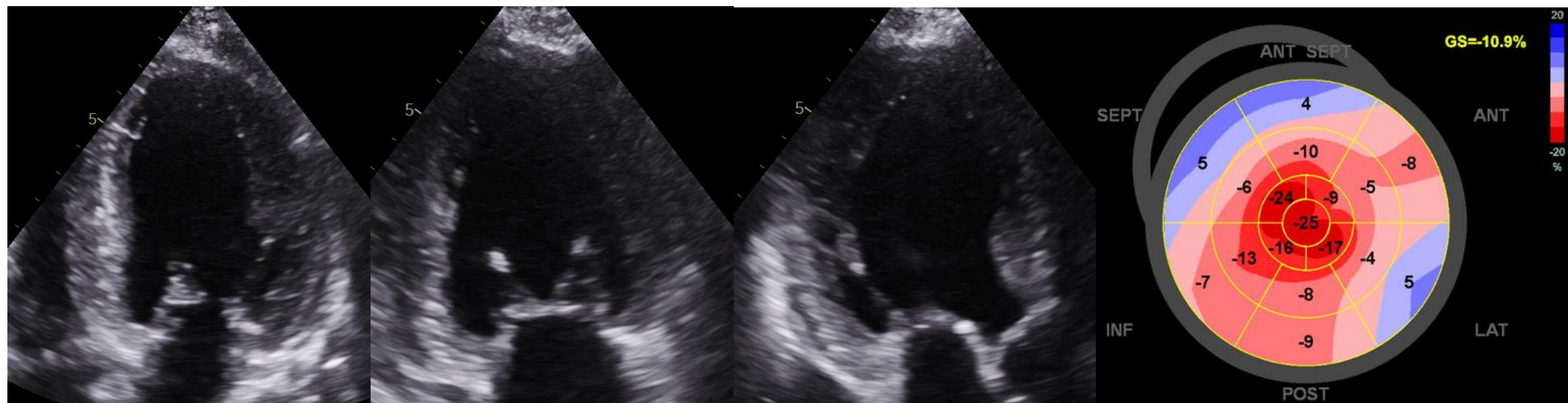


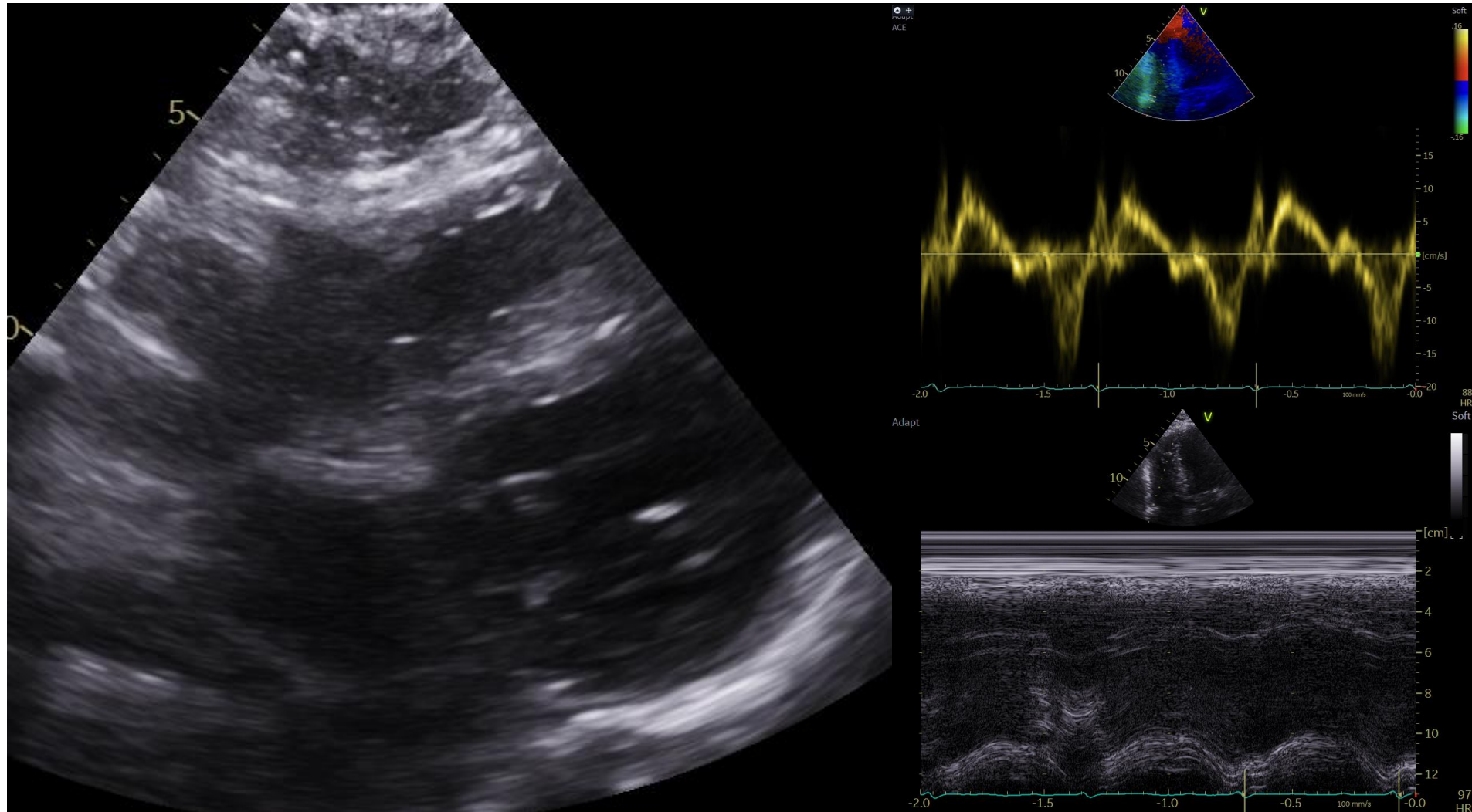
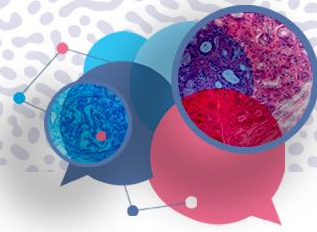
BIOCHIMIE GENERALE			
BIOCHIMIE COURANTE SANG			
Sodium	136 - 145	mmol/l	136
Potassium	3.4 - 4.5	mmol/l	4.5
Chlore	98 - 107	mmol/l	102
Protéines	64 - 83	g/l	85 +
Urée	2.86 - 8.21	mmol/l	5.6
Créatinine	45 - 84	µmol/l	83
DFGe(CKD-EPI)Form.de Leve...	>90	ml/min...	54 i
Glucose	4.16 - 6.72 ...	mmol/l	9.3 +
Osmolarité calculée	280.0 - 300.0	mmol/l	295.9
Calcium	2.05 - 2.40	mmol/l	2.44 +
Phosphore	0.81 - 1.45	mmol/l	0.97
Acide urique	143 - 339	µmol/l	379 +
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 +
NT-PROBNP (Peptide natriurée...	< 300	pg/mL	488 +

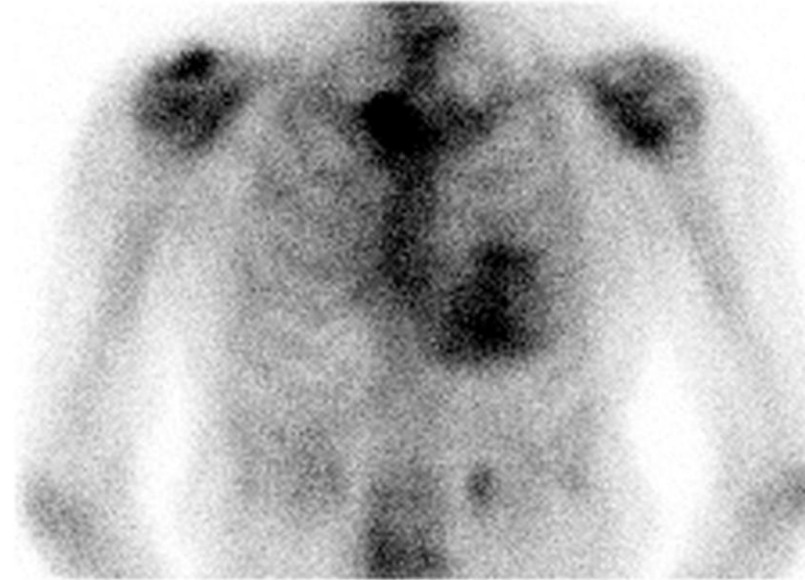


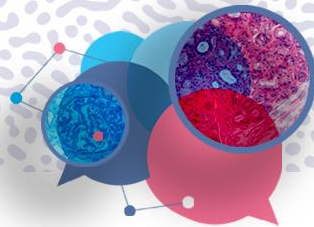








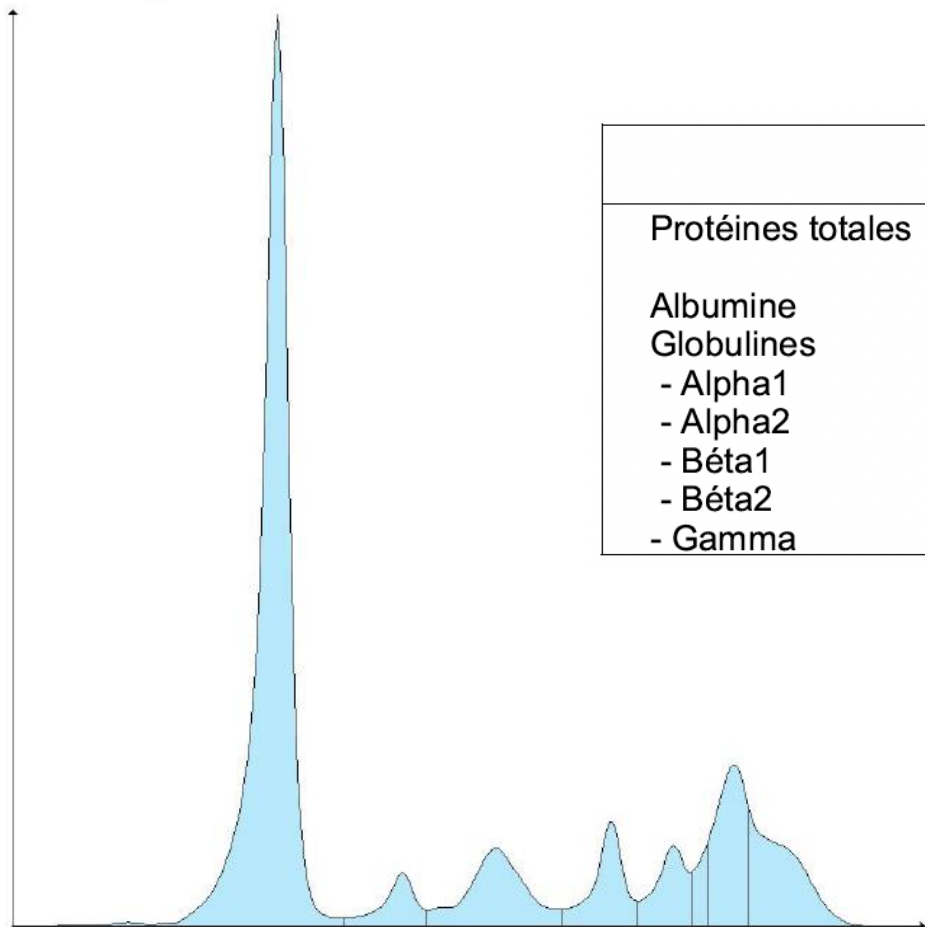




Electrophorèse des protéines sériques

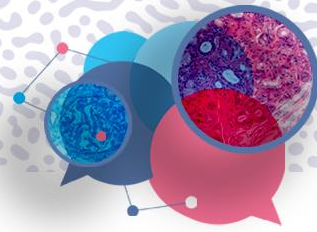
° Protéines 83 g/l 64 - 83

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

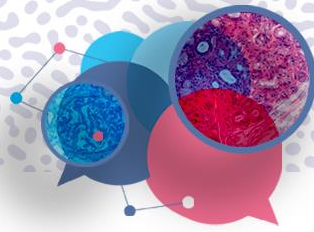
- ° Kappa Libres **↑ 70.29** mg/l 3.3 - 19.4
Technique : Immunoturbidimétrie OPTILITE - The Binding Site
- ° Lambda Libres 24.45 mg/l 5.71 - 26.3
Immunoturbidimétrie OPTILITE - The Binding Site
- Ratio sérique **↑ 2.87** 0.26 - 1.65
En cas d'insuffisance rénale chronique, les valeurs de référence du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

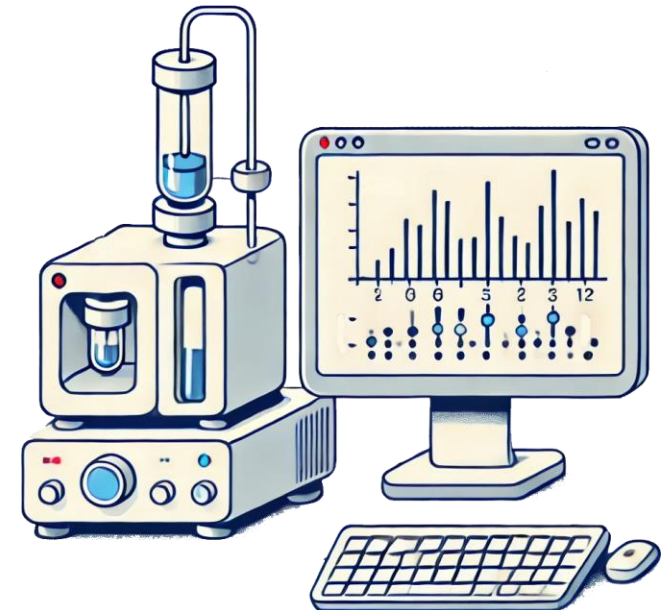
LOCALISATION SALIVAIRE D'UNE AMYLOSE DE TOPOGRAPHIE ESSENTIELLEMENT VASCULAIRE.

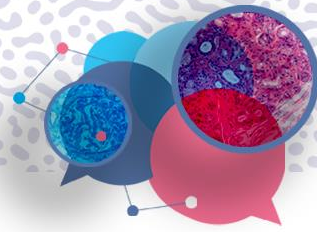
L'étude immunohistochimique plaide en faveur d'une amylose à transthyrétine, néanmoins l'analyse en immunofluorescence est peu contributive ne permettant pas d'éliminer formellement une amylose AL.

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

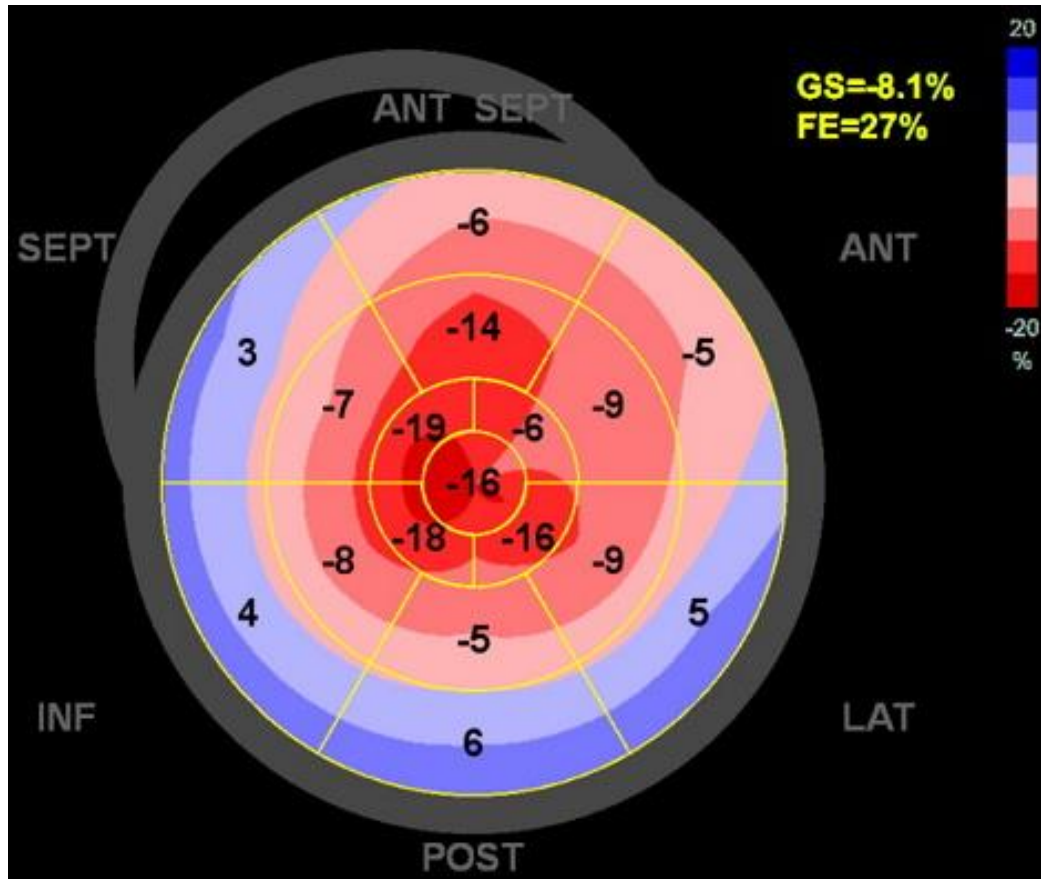
COMPTE RENDU COMPLEMENTAIRE

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.

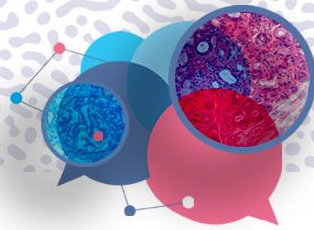




Suivi à 2 ans



Génétique :
Mutation Val122Ile



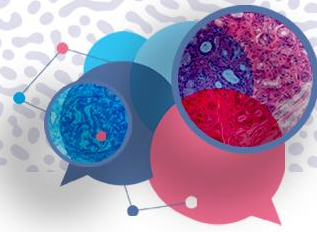
PHYSIOPATHOLOGIE?

**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