proLékaře.cz | 30.10.2026

3 KLINICKÝ OBRAZ SYSTÉMOVÉ AL AMYLOIDÓZY

3.1 Nejčastější projevy nemoci, které jsou indikací k dalšímu vyšetření

Vlastní projevy nemoci jsou velmi pestré a individuálně značně rozdílné, v závislosti na typu a tíži postižení jednotlivých orgánů (*Rajkumar, 2013*). Pravidelnou součástí klinického obrazu jsou jednak celkové nespecifické projevy, tj. slabost, malátnost, únavnost, snížení chuti k jídlu a úbytek hmotnosti a dále pestré projevy vyplývající z postižení jednotlivých orgánů a tkání (*Bird, 2004; Ščudla, 2009*). Lze je rozdělit na příznaky subjektivní, objektivní, ovšem velmi důležitou manifestací jsou projevy charakteru různých klinických syndromů, jejichž diagnostické řešení může přivést lékaře ke kauzální diagnóze (tab. 3.1) (*Bird, 2004; Gertz, 2005 a 2009; Ščudla, 2009; Ryšavá, 2013*).

V souboru 868 nemocných se systémovou AL amyloidózou byl zaznamenán výskyt slabosti v 68 %, edémy v 62 %, pokles hmotnosti v 43 %, dušnost v 40 %, ortostatická hypotenze v 27 %, dysestezie a parestezie v 23 %, dysgeusie v 18 %, makroglosie v 14 %, kožní purpura v 11 % a průjem v 9 %, zatím co projevy přímého postižení CNS jsou pro neprostupnost hematoencefalické bariéry vzácné (*Merlini, 2007*).

Tab. 3.1 Klinické projevy systémové AL amyloidózy *(Bird, 2004; Gertz, 2009; Ryšavá, 2013)*

Všeobecné, nespecifické projevy: slabost, malátnost, únavnost, úbytek hmotnosti		
Subjektivní příznaky	**Objektivní projevy**	**Klinické syndromy**
Dušnost a palpitace	Periorbitální purpura („račí nebo pandí“ oči)	Nefrotický syndrom
Synkopální stavy	Sufuze spojivek	Chronická renální insuficience
Ortostatická hypotenze	Amyloidová depozita v oblasti víček a ve sklivci	Sy. karpálního tunelu
Dysfonie	Makroglosie (otisky zubů)	Senzomotorická periferní neuropatie DKK
Dysartrie	Alopecie (zejména u žen)	(„sy. neklidných nohou“)
Dysfagie	Hepato-splenomegalie	Autonomní neuropatie
Dysgeusie	Portální hypertenze	Městnavá srdeční slabost
Dysestezie a parestezie DKK	Kožní ekchymózy, vaskulární purpura	Poruchy rytmu
Obstipace a průjem	Periartikulární depozita	Malabsorpční syndrom
Inkontinence moče a stolice	Svalová pseudohypertrofie	Paréza žaludku a syndrom pseudoobstrukce
Časté infekce	(ramenní „epolety“)	Séronegativní neerozívní artropatie
Projevy krvácení do GIT	Exoftalmus (i jednostranný)	Sy. obstrukce dýchacích cest, pleurální výpotek
Erektilní dysfunkce	Zvětšení slinných žláz	Ložiskové a difuzní plicní infiltráty
Suchost sliznic (sicca-like syndrom)	Onychodystrofie	Anasarka
Zhoršení sluchu a zraku	Kožní a tuková depozita amyloidu	Hyposplenismus
Anhidróza	Otoky DKK a pleurální výpotek	Hypotyreóza
Klaudikace DKK a žvýkacích svalů	Lymfadenomegalie	Addisonova choroba
	Nízká hodnota TK	

DKK - dolní končetiny, GIT - gastrointestinální trakt, sy. - syndrom, TK - krevní tlak

Postižení jednoho orgánu se vyskytuje v 25 %, dvou v 36 %, tří a více orgánů u 39 % nemocných, zatímco amyloidová nefropatie v 72 %, kardiomyopatie v 63 %, postižení jater v 27 %, periferní neuropatie v 19 %, postižení autonomního nervstva v 16 %, postižení měkkých tkání v 12 % a amyloidová kožní purpura v 11 % (*Merlini, 2007*). Bylo zjištěno, že nemocní se systémovou AL amyloidózou a přítomností MIg typu IgM mají oproti IgG typu poněkud odlišný klinický obraz: u poloviny nemocných jsou nejčastěji postiženy ledviny a měkké tkáně. Častěji, a to v 21 % jsou postiženy lymfatické uzliny a respirační aparát, naopak méně často, a to v 36 % je postiženo srdce. U více než poloviny nemocných jsou při diagnóze známky postižení více než 2 orgánů a v 73 % infiltrace kostní dřeně lymfoplazmocytárními elementy (*Wechalekar, 2008*). Nemocní s přítomností IgD typu M-proteinu se pak vyznačují nízkým výskytem postižení ledvin a srdce (*Rajkumar, 2013*).

3.2 Nejvýznamnější klinické projevy AL amyloidózy

3.2.1 Amyloidóza ledvin

Postižení funkce ledvin, zejména jejich glomerulárních funkcí, je nejčastějším, ale málo specifickým projevem a nezávisí pouze na přítomnosti amyloidových depozit, ale i na stupni intersticiální fibrózy a tubulární atrofie (*Bohle, 1993*). Klíčovým projevem, vedoucím obvykle k odhalení AL amyloidóz, je výrazná proteinurie charakteru nefrotického syndromu

003_THSUPPL_1213.indd 15 12/12/13 2:05:15 PM

proLékaře.cz | 30.10.2026

(NS), vyznačujícího se navíc hypoalbuminemií, hyper-hydratací, generalizovanými otoky včetně ascitu, pleurálního a perikardiálního výpotku, tj. případnou anasarkou s enormním nárůstem hmotnosti o 15-20 kg *(Ryšavá, 2013)*. Perzistentní NS se současným selháním ledvin a se zvětšením jejich velikosti je pro amyloidovou nefropatii velmi sugestivní. Dokud nedojde k infiltraci intrarenálních cévních struktur amyloidem, není přítomna arteriální hypertenze, která navíc nepatří do klinického obrazu amyloidové nefropatie *(Dember, 2010)*. Celkový katabolismus s negativní dusíkovou bilancí vede ke ztrátě svalové hmoty spojené s hypotonií a atrofií svalstva. NS se může v důsledku ztrát imunoglobulinů močí komplikovat zvýšeným výskytem infekcí, ale i tromboembolickou nemocí s trombózou renálních žil. Hyperlipoproteinemie provázená xantelazmaty víček a/nebo oblasti extenzorů vede k projevům akcelerované aterosklerózy, ztráta transferinu močí bývá jednou z příčin refrakterní anémie. Jen zřídka dochází k manifestaci Fanconiho syndromu (postižení proximálního tubulu), zatímco nefrogenní diabetes insipidus (postižení distálního tubulu) je spíše výrazem koincidence s MM *(Ryšavá, 2013)*.

3.2.2 Amyloidóza srdce

Postižení srdce u systémové AL amyloidózy je velmi časté a při diagnóze bývá přítomno u > ⅔ nemocných. Při autopsii se nacházejí myokardiální depozita AL amyloidu prakticky vždy, samotné izolované postižení myokardu je ale vzácné, pouze v 5 %. Depozita amyloidu vedou k progresivnímu zesílení stěn obou komor, což porušuje plnění srdce v průběhu diastoly, vzniká tedy obraz restriktivní resp. hypertrofické kardiomyopatie. Infiltrace chlopenního a závěsného aparátu amyloidem může navodit chlopenní vady charakteru mitrální a trikuspidální insuficience, vzácně lze pozorovat perikarditidu, zcela raritně byla popsána ruptura stěny pravé komory. Manifestní srdeční selhání je vedoucím příznakem u 25 % nemocných, přičemž v popředí klinického obrazu jsou zejména projevy pravostranné srdeční slabosti nebo známky sníženého srdečního výdeje vedoucího k poklesu krevního tlaku, což spolu s projevy autonomní neuropatie vede k ortostatické a/nebo chronické hypotenzi a k častým synkopálním stavům. Projevy iniciálně diastolické, posléze i systolické dysfunkce vedou nakonec k rozvoji globálního srdečního selhání s nízkou tolerancí tělesné zátěže, dušností, výskytu periferních otoků a nakonec i ascitu, pleurálnímu výpotku a anasarky. Častým projevem jsou i palpitace, synkopy v rámci rytmických poruch, např. supraventrikulární arytmie, syndrom chorého sinu a A-V blokády. Nepříliš časté jsou anginózní bolesti při postižení drobných koronárních tepen depozity amyloidu a aterosklerózou. I v současnosti platí, že postižení srdce amyloidem je nejvýznamnější prognostický faktor, jenž má vliv na volbu léčebné strategie a na délku celkového přežití *(Kyle, 1986)*. Nejčastější příčinou smrti u systémové AL amyloidózy je pokročilé, léčebně refrakterní srdeční selhání, náhlá smrt v důsledku elektromechanické disociace nebo maligní komorová arytmie *(Pika, 2008; Fikrle, 2012; Quarta, 2012; Rajkumar, 2013)*.

3.2.3 Periferní a autonomní neuropatie

Periferní neuropatie se projevuje širokou škálou příznaků, přičemž postižení hlavových nervů je vzácné. Dostavuje se obvykle záhy v oblasti DKK a se značným předstihem před vlastním rozpoznáním AL amyloidózy. Je zpravidla axonální, charakteru distální smíšené, symetrické, periferní neuropatie projevující se přítomností dysestezie, parestezií s progresivní ztrátou citlivosti, trnutím a svalovou slabostí (*Gertz, 2009*). Senzitivní neuropatie je obvykle symetrická, někdy značně bolestivá, zatímco motorická neuropatie je podstatně vzácnější. Do klinického obrazu patří i „syndrom neklidných nohou". Častým projevem je syndrom karpálního tunelu, nezřídka předcházející ostatní projevy AL amyloidózy o několik let, vznikající v důsledku depozit amyloidu v oblasti vazů karpálního tunelu. Přítomný edém a útlak n. medianus se projevuje především nočními paresteziemi v oblasti dlaní, palce, ukazováku a prostředníčku s atrofií svalů v oblasti tenaru a hypotenaru *(Kyle, 1995)*.

Autonomní neuropatie je často v popředí klinického obrazu, neboť se vedle postižení srdce a hypokortizolizmu podílí na rozvoji posturální hypotenze, kdy systolická hodnota TK klesá v ortostáze v odstupu 3-5 minut polohy ve stoje o > 20 mm Hg, obvykle na < 90 mm Hg. Projevuje se rovněž poruchou motility GIT s časným falešným pocitem sytosti a dysgeusií, u mužů erektilní i ejakulační dysfunkcí, dysfunkcí močového měchýře s obtížným vyprazdňováním, ale i anhidrózou.

3.2.4 Amyloidóza GIT a jater

Gastrointestinální projevy vznikají v důsledku depozice amyloidu ve stěně GIT a v důsledku poruchy vegetativního systému. Nápadným, do jisté míry i příznačným projevem AL amyloidózy je makroglosie, způsobená imbibicí jazyka amyloidem. Vzhledem k dominantnímu postižení kořene jazyka může vést nejen k poruše polykání, ale i k výraznému zúžení dýchacích cest. Dyspeptický syndrom, dostavující se v důsledku gastroparézy, bývá spojen s pocity předčasné sytosti, nauzeou a zvracením, postižení nižších etáží se vyzna-

003_THSUPPL_1213.indd 16 12/12/13 2:05:15 PM

proLékaře.cz | 30.10.2026

čuje bolestí břicha, obstipací (pseudoobstrukce), ale i obrazem explozivního postprandiálního průjmu s malabsorpcí a s úbytkem hmotnosti. V rámci amyloidózy GIT byla popsána i perforace střeva, střevní infarzace a výrazné krvácení z distálních oblastí zažívací trubice jako důsledek zvýšené fragility cév. Zvětšení jater s pozitivitou jaterních testů, zejména jaterní frakce alkalické fosfatázy a portální hypertenze s ascitem a splenomegalií se vyskytují asi u ¼ nemocných *(Bird, 2004)*.

3.2.5 Postižení ostatních orgánů a tkání

Postižení dýchacích cest a plic se projevuje kašlem, dušností a hemoptýzou. Infiltrace stěny laryngu vede k obstrukci horních dýchacích cest, inspirační dušnosti a postižení hlasivek s dysfonií. Vzácně lze zachytit ložiskové, nodulární postižení plic („coin leasion“, resp. amyloidom) a/nebo amyloidovou infiltraci tracheobronchiálního stromu, vedoucí ke známkám obstrukce, zatímco postižení pleury se vyznačuje přítomností torpidního pleurálního výpotku.

Poměrně časté jsou i poruchy hemostázy, asi u ¼ nemocných. Nejčastěji je přítomna vaskulární kožní purpura, např. periorbitální nebo v oblasti hřbetu rukou a předloktí, tzv. „syndrom červených očí“ v důsledku postižení cév spojivkového vaku s vývinem subkonjuntivální sufuze nebo slizniční krvácení v různých oblastech jako důsledek zvýšené fragility cév při subendoteliální depozici amyloidu. Na projevech hemoragické diatézy se může podílet i snížení počtu krevních destiček při splenomegalii a významné snížení hladiny f. X, vedoucí k život ohrožujícímu krvácení po jaterní nebo renální biopsii *(Bird, 2004; Mumford, 2000)*. Makroskopická hematurie může být výsledkem výše uvedených poruch hemostázy, ale i důsledkem infiltrace vývodných močových cest amyloidem.

Postižení skeletu je rozpoznatelné pomocí SAP-imunoscintigrafie u ⅓ nemocných. Na rozdíl od MM však není provázeno bolestmi kostí a přítomností radiograficky podchytitelných osteolytických lézí, výskyt patologických zlomenin je proto raritní.

Postižení různých orgánů a tkání. Infiltrace nadledvin amyloidem se projevuje adrenální insuficiencí s obrazem Addisonovy choroby, imbibice štítné žlázy hypotyreózou. K vzácným projevům AL amyloidózy patří umístění amyloidových depozit v oblasti očních spojivek, sklér, víček a orbity. Infiltrace lymfatických uzlin se manifestuje zvětšením uzlin, amyloidová myopatie svalovou slabostí v důsledku poškození a imbibice příčně pruhovaného svalstva amyloidem, depozita amyloidu v synovii a přilehlých kloubních strukturách obrazem neerozivní symetrické artropatie s predilekčním postižením ramenních, zápěstních, drobných ručních a kolenních kloubů. Postižení kůže se manifestuje jejím ztluštěním, případně přítomností papul a plaků, vzácně obrazem napodobujícím sklerodermii, postižení nehtů se ohlašuje onychodystrofií *(Kyriakides, 2002)*.

003_THSUPPL_1213.indd 17 12/12/13 2:05:15 PM