proLékaře.cz | 9.11.2026

AL amyloidóza v obrazech

Látalová P[1], Pika T[2], Flodr P[1]
[1]Ústav klinické a molekulární patologie LF UP v Olomouci,
[2]Hemato-onkologická klinika FN Olomouc a LF UP v Olomouci

Transfuze Hematol. dnes, 20, 2014, No. 3, p. 76–80

SOUHRN

Nemocní se systémovou AL amyloidózou jsou diagnostikováni převážně v pozdějších až pokročilých stadiích nemoci, ačkoliv možnosti rozpoznání onemocnění i stratifikace pacientů se stále rozšiřují a stávají se dostupnými i mimo specializovaná diagnostická a léčebná centra. Tímto kazuistickým sdělením, jehož cílem je upozornit na danou problematiku, předkládáme nevšedním pohledem patologa spolu s obrazovou dokumentací případ pacienta se značně pokročilým onemocněním, které bylo diagnostikováno až krátce před smrtí ve stadiu velmi významných orgánových změn, tři měsíce po prvním vyšetření lékařem.

KLÍČOVÁ SLOVA

AL amyloidóza, volné lehké řetězce imunoglobulinu, renální postižení, srdeční postižení

SUMMARY

Látalová P, Pika T, Flodr P

AL amyloidosis in pictures

Patients with systemic AL amyloidosis are often diagnosed in advanced stages of the disease, although possibilities for detecting this disease and stratifying patients are still expanding and are not restricted only to specialized medical centres. This case report aims to draw attention to the topic from an unusual angle, namely that of the pathologist, supported by photo documentation. It details the case of a patient with greatly advanced disease, which was diagnosed only shortly before death in the stage of highly significant end-organ changes, three months following the first examination by a physician.

KEY WORDS

AL amyloidosis, free light immunoglobulin chains, renal involvement, cardiac involvement

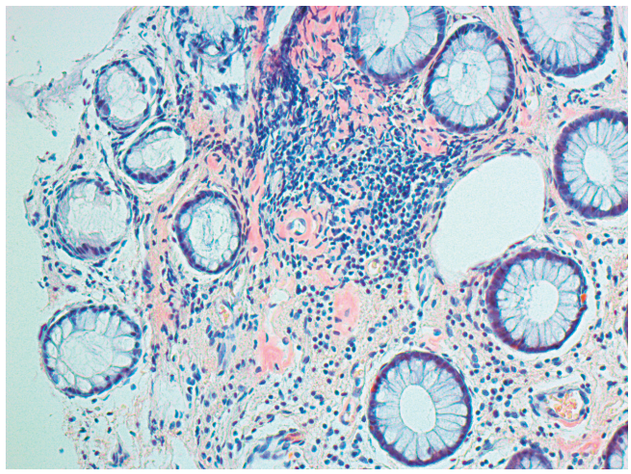
ÚVOD

Muž ve věku 49 let byl od srpna 2013 vyšetřován pro několik měsíců progredující únavu a nechutenství. Hmotnostní úbytek činil 4 kg za čtyři měsíce. Gastroskopické vyšetření provedené v srpnu 2013 zjistilo gastritidu a bulbitidu, kolonoskopicky (09/2013) byla patrná pouze divertikulóza sigmoidea. Následně bylo indikováno vyšetření výpočetní tomografií (09/2013), které zobrazilo ascites, oboustranný fluidothorax a zvětšení lymfatických uzlin v mezenteriu. V laboratorním obraze v tomto období dominovala hepatopatie a známky nefrotického syndromu. Vyšetření krevního séra nepotvrdilo podezření na infekční hepatitidu. Pacient byl v říjnu 2013 přijat k hospitalizaci k došetření příčiny poškození ledvin.

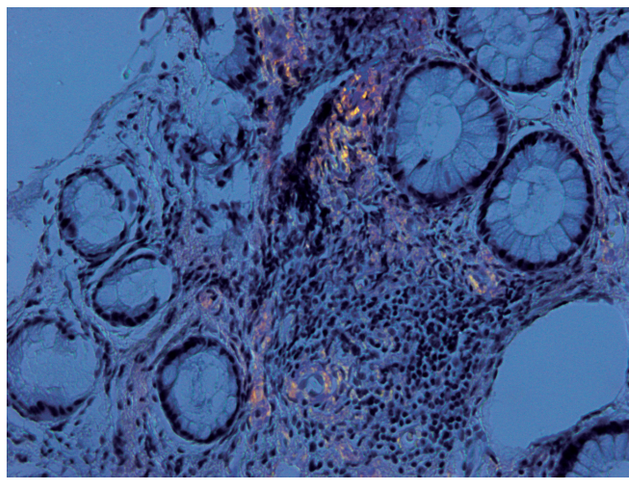
Výsledky vyšetření a klinický průběh během hospitalizace

Nápadné perimaleolární otoky a hypotenze (100/70 mmHg) byly hlavní symptomy pacienta při příjmovém vyšetření a stav během krátké doby několika hodin progredoval v oběhové selhání s nutností překladu na jednotku intenzivní péče. Periorbitální purpura ani makroglosie, které patří mezi typické příznaky pacientů s AL amyloidózou, nebyly vyjádřeny. Proteinurie dosahovala 9 g/den, hladina kreatininu 240 µmol/l,

proLékaře.cz | 9.11.2026



Obr. 1a Rektum – biopsie, Kongo červeň. Zvětšení 200x.
Kongo pozitivní depozita ve stěnách cév a fokálně v intersticiu lamina propria mucosae.



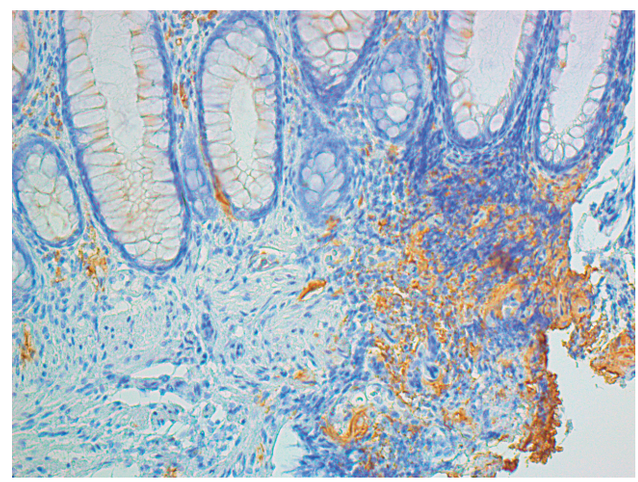
Obr. 1b Rektum – biopsie, Kongo červeň – vyšetření v polarizovaném světle. Zvětšení 200x.
Kongo pozitivní depozita vykazují charakteristickou birefringenci s dichroismem.

urey 24,2 mmol/l. Echokardiografické vyšetření s abnormálním nálezem vyslovilo podezření na infiltrativní postižení myokardu charakteru amyloidózy, sérové ukazatele kardiálního postižení byly zvýšené: troponin T 0,253 μg/l (patologická hodnota je nad 0,014 μg/l), NT-proBNP 10177 ng/l (patologická hodnota je nad 125 ng/l). Vysoké sérové hladiny volných lehkých řetězců lambda (495 mg/l, index κ/λ 0,046) v korelaci s orgánovým postižením (nefropatie, kardiomyopatie a hepatopatie) vedly k podezření na systémovou AL amyloidózu. Vyšetření kostní dřeně (aspirace a průtoková cytometrie) prokázalo přítomnost monoklonálních plazmocytů, avšak kritéria pro diagnózu mnohočetného myelomu nebyla splněna. Pro přetrvávající podezření na amyloidózu byla druhý den hospitalizace provedena biopsie rekta vyšetřená ve statim režimu, která diagnózu AL amyloidózy potvrdila nálezem amyloidových lambda-pozitivních depozit (obr. 1a, 1b, 1c). Bezprostředně poté byla zahájena terapie dexametazonem, avšak přes maximální podpůrnou péči třetí den hospitalizace dospěl stav pacienta do těžké laktátové acidózy a šoku se srdeční zástavou, která vyústila v exitus letalis.

Autoptický nález

Autoptické vyšetření bylo překvapující, protože prokázalo pokročilé orgánové nálezy. Nejvýraznější změny byly patrné na játrech, slezině, ledvinách a lymfatických uzlinách, méně nápadné změny byly zjištěny na srdci. Základní struktura jater byla setřelá (obr. 2a), konzistence jaterního parenchymu byla extrémně tuhá a zároveň křehká, což vedlo k podezření na depozici amyloidu. Shodný nález byl i ve slezině (obr. 3a). Ledviny byly symetricky zvětšené, jejich povrch zvýšeně lesklý, nažloutlé barvy. Kůra byla nepravidelně žlutě zabarvena a měla proto „žíhaný“ vzhled (obr. 4a). Na srdci byla patrná mírná hypertrofie obou komor s nepravidelným střídáním světlejších a tmavších okrsků srdeční svaloviny (obr. 5a). Lymfatické uzliny byly zvětšeny zejména v oblasti mezenteria, kde vytvářely místy až splývající pakety tmavě šedorůžové barvy a budily podezření z nádorového postižení.

Následné histologické vyšetření vnitřních orgánů potvrdilo rozsah postižení, které bylo zřejmé již z makroskopického nálezu. Nádorové změny lymfatických uz-

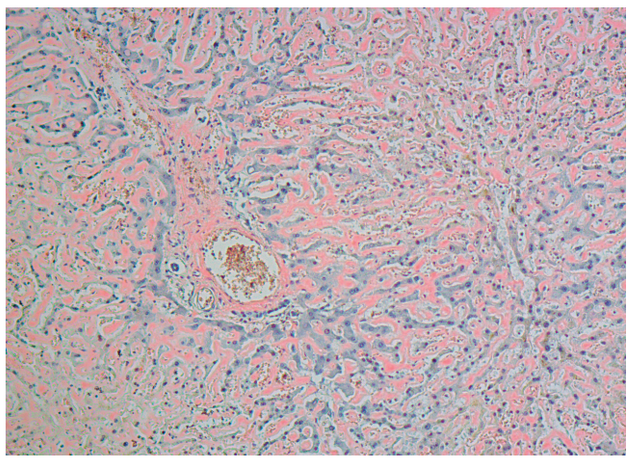


Obr. 1c Rektum – biopsie, imunohistochemické vyšetření lehkých řetězců Ig lambda. Zvětšení 200x. Pozitivita krevních cév a intersticia v lamina propria mucosae.

proLékaře.cz | 9.11.2026



Obr. 2a Setřelá struktura jater na řezu.

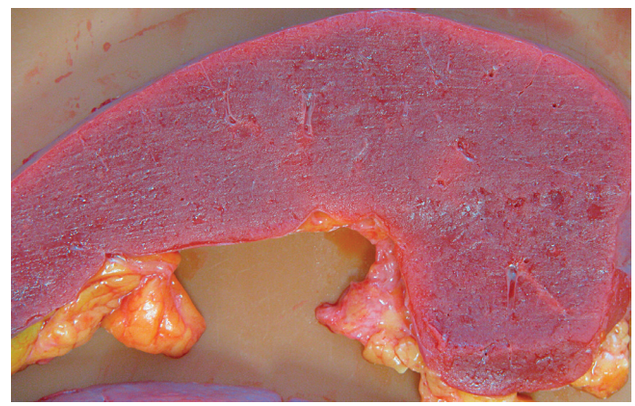


Obr. 2b Játra – histologický nález, Kongo červeň. Zvětšení 100x. Kongo pozitivní depozita ve stěnách cév a rozsáhle v intersticiu s atrofií trámců hepatocytů.

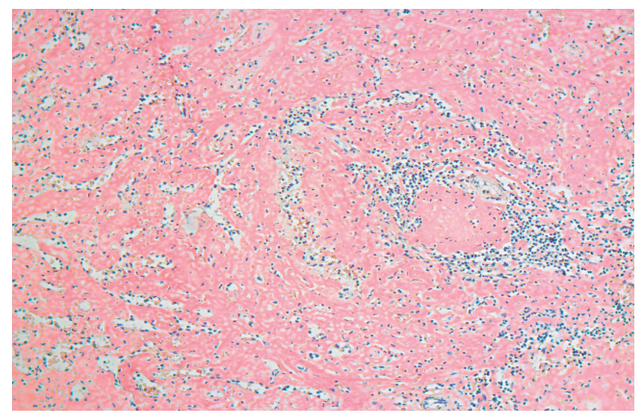
lin nebyly prokázány, jejich vzhled byl podmíněn pouze difuzní depozicí amyloidu, který setřel základní strukturu a způsobil atrofii parenchymu (obr. 6). Amyloid byl v některých tkáních dobře patrný již v základním barvení hematoxylinem-eozinem, avšak jeho skutečné množství a lokalizace se znázornily až metodami speciálního barvení, zejména Kongo červení s vyšetřením v polarizovaném světle. Ve všech vyšetřených vnitřních orgánech a tkáních byl amyloid v různém množství prokázán. Zatímco v játrech a slezině byla patrná difuzní infiltrace způsobující atrofii parenchymu (obr. 2b, 3b), v ledvinách byly nejvíce postiženy glomeruly a stěny cév (obr. 4b, 4c). Změny myokardu odpovídaly ložiskovému postižení intersticia a stěn cév (obr. 5b). Četná depozita amyloidu byla přítomna také v kostní dřeni (obr. 7).

ZÁVĚR A DISKUSE

Prezentovaný případ pokročilé systémové AL amyloidózy nás upozorňuje na nutnost časné diagnostiky tohoto vzácného onemocnění. Incidence AL amyloidózy v České republice není přesně známa, ale přibližný odhad lze učinit při znalosti incidence v jiných oblastech, např. v USA je uváděna 5,1 až 12,8/1 mil. obyvatel za rok, v západní Evropě 0,8/100 000 obyvatel za rok (1, 6). V naší populaci lze proto odhadnout přibližně sto nových pacientů za rok. Nízká incidence je jeden z důvodů problematického záchytu nemocných. Diagnostiku dále ztěžuje velká různorodost projevů, které u systémové AL amyloidózy mohou zahrnovat postižení všech hlavních orgánových systémů. V rámci prvních vyšetření u pacientů se suspektní amyloidózou se kromě standardní anamnézy a fyzikálního vyšetření provádí základní biochemický rozbor krve a krevní obraz, speciální vyšetření krve k průkazu mnohočetného myelomu či AL amyloidózy (elektroforéza a imunofi-



Obr. 3a Setřelá struktura sleziny na řezu.

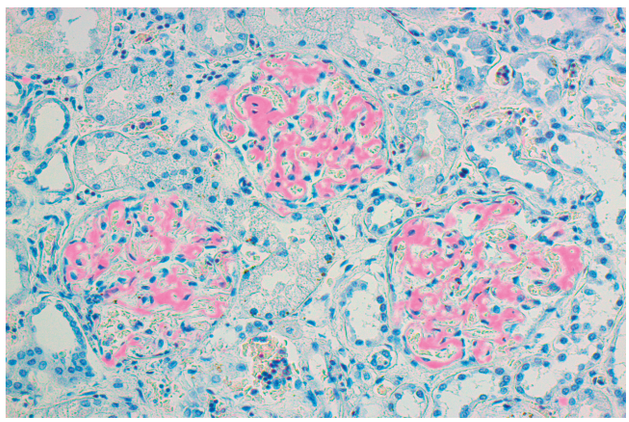


Obr. 3b Slezina – histologický nález, Kongo červeň. Zvětšení 100x. Kongo pozitivní depozita rozsáhle v oblasti červené i bílé pulpy.

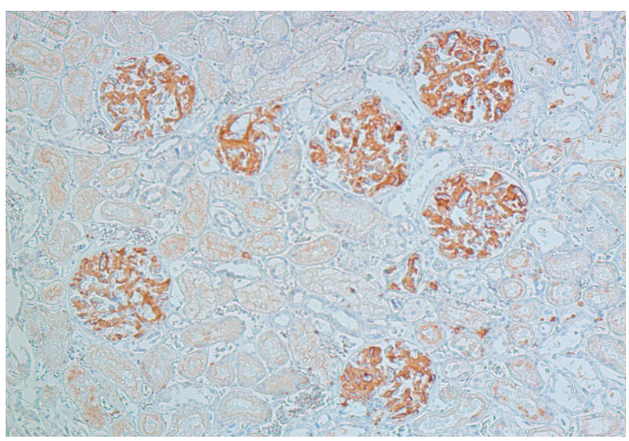
proLékaře.cz | 9.11.2026



Obr. 4a Nepravidelné žluté zbarvení kůry ledvin.

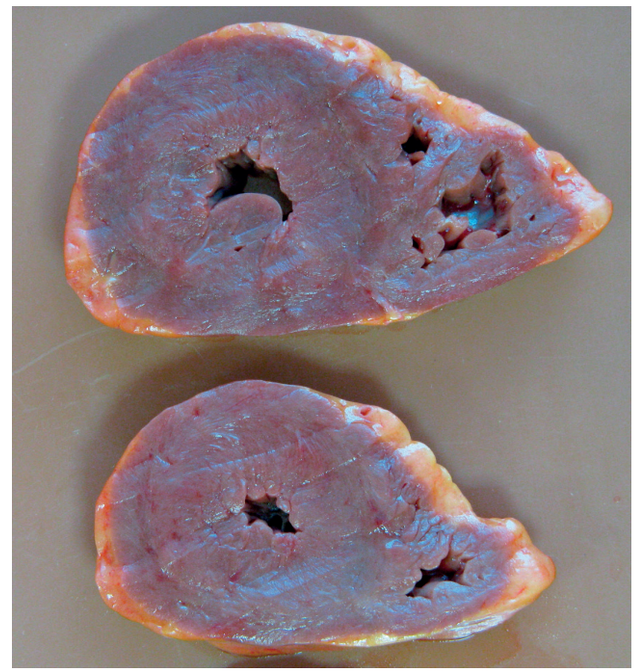


Obr. 4b Ledvina – histologický nález, Saturnová červeň. Zvětšení 200x.
Sytě růžová depozita v intersticiu glomerulů ledviny.

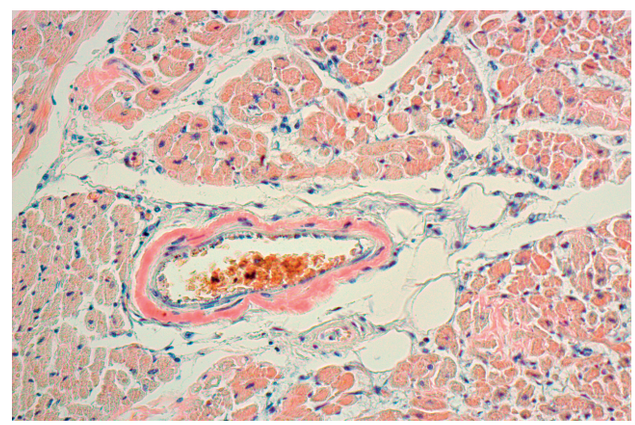


Obr. 4c Ledvina – imunohistochemické vyšetření lehkých řetězců Ig lambda. Zvětšení 100x. Pozitivita intersticia glomerulů.

xace séra a moči, stanovení hladin imunoglobulinů a volných lehkých řetězců v séru) (3). Následuje cílené komplexní vyšetření kostní dřeně (průtoková cytometrie, cytologické vyšetření aspirátu, histologické vyšetření trepanobiopsie, genetické vyšetření aspirátu kostní dřeně) a orgánový screening nejčastěji postižených systémů (srdce, ledviny, játra) zahrnující laboratorní a zobrazovací vyšetření. Při přetrvávajícím podezření je indikován necílený odběr tkáně pro průkaz

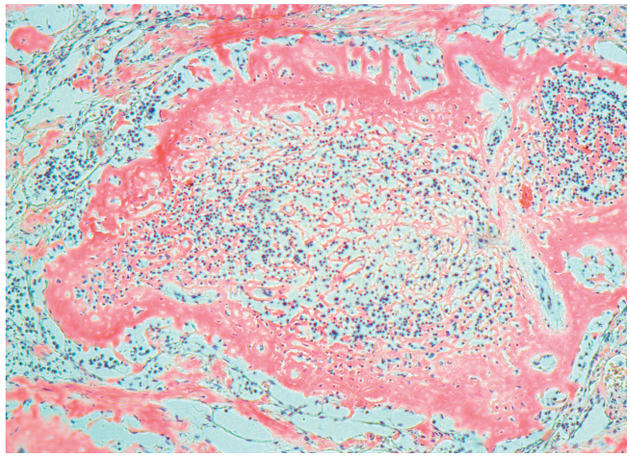


Obr. 5a Mírná hypertrofie obou srdečních komor s nepravidelným střídáním světlejších a tmavších okrsků srdeční svaloviny.

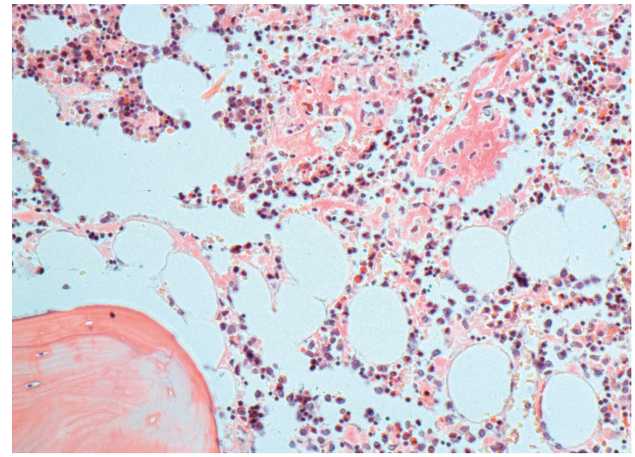


Obr. 5b Myokard – histologický nález, Kongo červeň. Zvětšení 200x. Kongo pozitivní depozita ve stěně cévy a v drobných okrscích v intersticiu.

proLékaře.cz | 9.11.2026



Obr. 6 Lymfatická uzlina – histologický nález, Kongo červeň. Zvětšení 100x. Základní struktura lymfatické uzliny je zcela setřena Kongo pozitivními depozity.



Obr. 7 Kostní dřeň – histologický nález, Kongo červeň. Zvětšení 200x. Splývající Kongo pozitivní depozita intertrabekulárně v intersticiu.

depozice amyloidu (rektum, malá slinná žláza dutiny ústní, jazyk, podkožní tuk), následovaný cíleným odběrem postiženého orgánů při negativitě necílené biopsie (nejčastěji biopsie ledviny). Jedním z nejvýznamnějších přínosů v diagnostice i stratifikaci pacientů je posun od pátrání po tradičních symptomech k detekci citlivých biomarkerů. Tyto biomarkery umožňují odhalit již presymptomatické orgánové postižení (2) a pro pacienty přinášejí možnost brzkého zahájení léčby. Ze spektra dostupných vysoce citlivých ukazatelů je třeba vyzdvihnout markery srdečního postižení (troponin T, NT-proBNP), které tvoří jeden ze základních pilířů pro prognostickou stratifikaci nemocných (1, 2, 3, 4, 5).

Systémová amyloidóza patří v České republice k poddiagnostikovaným onemocněním. Lze jen souhlasit s tvrzením prof. Merliniho, že časná diagnóza je dosud stále unikajícím klíčem ke zlepšení péče o pacienty s touto diagnózou (2).

Podíl autorů na rukopisu

Pavla Látalová: *vypracování rukopisu, zpracování bioptického i nekroptického materiálu se stanovením diagnózy, vytvoření fotodokumentace*

Tomáš Pika: *zpracování klinických dat o pacientovi, zpracování souhrnu diagnostických metod při vyšetřování pacientů s amyloidózou, kontrola rukopisu*

Patrik Flodr: *supervize při zpracování bioptického materiálu a stanovení diagnózy, kontrola rukopisu*

Seznam použitých zkratek

NT-proBNP – N-terminal pro-Brain Natriuretic Peptide; AL amyloidóza – light chain amyloidóza

LITERATURA

1. Bird J, Cavenagh J, Hawkins P, et al. Guidelines on the diagnosis and management of AL amyloidosis. Brit J Haematol 2004; 125: 681-700.
2. Merlini G, Wechalekar AD, Palladini G. Systemic light chain amyloidosis: an update for treating physicians. Blood 2013; 121: 5124-5130.
3. Gertz MA. Immunoglobulin light chain amyloidosis: 2013 update on diagnosis, prognosis, and treatment. Am J Hematol 2013; 88(5): 416-425.
4. Pika T, Lochman P, Flodr P, et al. Význam stanovení vybraných laboratorních parametrů v diagnostice, stratifikaci a sledování nemocných s AL amyloidózou. Klin Biochem Metab 2013; 21(42): 79-82.
5. Fikrle M, Paleček T, Kuchynka P, et al. Cardiac amyloidosis: A comprehensive review. Cor Vasa 2013; 55: E60-E75.
6. Ščudla V, Pika T. Současné možnosti diagnostiky a léčby systémové AL-amyloidózy. Vnitř Lék 2009; 55: 77-87.

Doručeno do redakce: 14. 7. 2014
Přijato po recenzích: 15. 9. 2014

MUDr. Pavla Látalová
Ústav klinické a molekulární patologie
LF UP v Olomouci a FN Olomouc
Hněvotínská 3
775 15 Olomouc