



AMYLOIDOZA tańcuchów lekkich Kompendium

Radostaw Kaźmierski

Spis treści

Podziękowania • 9

Część I

Wstęp • 11

- I.1. Dlaczego powstała ta książka? • 11
- I.2. Struktura monografii • 12

Część II

Epidemiologia, definicje i patofizjologia amyloidozy AL • 17

- II.1. Epidemiologia • 17
- II.2. Trudności w rozpoznawaniu amyloidozy AL • 20
- II.3. Etiologia, patogeneza i definicje amyloidozy AL • 21
 - II.3.1. Podstawowe pojęcia • 21
 - II.3.2. Amyloidoza AL – definicje • 24
 - II.3.3. Międzynarodowe kryteria rozpoznania amyloidozy AL • 24
- II.4. Patogeneza choroby • 25
- II.5. Dyskrazje plazmocytowe będące przyczyną amyloidozy AL • 37
 - II.5.1. Gammapatia monoklonalna o nieokreślonym znaczeniu (MGUS) • 37
 - II.5.2. Bezobjawowy szpiczak plazmocytowy • 41
 - II.5.3. Szpiczak plazmocytowy • 43
- II.6. Czynniki genetyczne związane z rozwojem amyloidozy AL • 48
- II.7. Czy można przewidzieć zachorowanie na amyloidozę na wiele lat przed wystąpieniem uchwytynych objawów klinicznych? • 52
- II.8. Typy amyloidoz • 53

Część III

Klinika amyloidozy AL • 63

- III.1. Objawy amyloidozy AL • 64
 - III.1.1. Wywiad (badanie podmiotowe) • 64
 - III.1.2. Badanie przedmiotowe • 67

- III.2. Synergia patomechanizmów powodująca nasilenie objawów w amyloidozie AL • 72
- III.3. Patologia narządowa amyloidozy AL • 73
 - III.3.1. Amyloidoza serca • 73
 - III.3.1.1. Patomorfologia serca • 74
 - III.3.1.2. Patofizjologia amyloidozy AL serca • 76
 - III.3.1.3. Elektrokardiografia • 79
 - III.3.1.4. Echokardiografia • 84
 - III.3.1.5. Tomografia rezonansu magnetycznego serca • 92
 - III.3.1.6. Zastosowanie scyntygrafii w różnicowaniu amyloidozy serca AL i ATTR • 96
 - III.3.1.7. Badania laboratoryjne w amyloidozie AL z zajęciem serca • 99
 - III.3.2. Uszkodzenie nerek w przebiegu amyloidozy AL • 102
 - III.3.3. Amyloidoza AL płuc • 107
 - III.3.4. Górne drogi oddechowe i aparat mowy • 113
 - III.3.5. Inne lokalizacje amyloidozy w obrębie głowy i szyi • 114
 - III.3.6. Amyloidoza AL gruczołów piersiowych • 115
 - III.3.7. Amyloidoza układu pokarmowego • 116
 - III.3.7.1. Amyloidoza wątroby • 116
 - III.3.7.2. Amyloidoza przewodu pokarmowego • 119
 - III.3.8. Amyloidoza układu nerwowego • 123
 - III.3.8.1. Neuropatia cienkich włókien (choroba cienkich włókien) • 123
 - III.3.8.2. Zespół cieśni nadgarstka • 131
 - III.3.8.3. Układ autonomiczny • 132
 - III.3.8.4. Aksonalna polineuropatia czuciowo-ruchowa • 139
 - III.3.9. Amyloidoza AL mięśni szkieletowych i stawów • 139

Część IV

Diagnostyka amyloidozy AL (badania dodatkowe) • 141

- IV.1. Badania laboratoryjne • 141
- IV.2. Pozostałe metody badań • 142
 - IV.2.1. Trepanobiopsja szpiku • 143
 - IV.2.2. Ocena choroby resztkowej • 143
 - IV.2.3. Identyfikacja amyloidozy AL – badania laboratoryjne i biopsje diagnostyczne • 145
 - IV.2.4. Badania wykazujące obecność amyloidu • 146
- IV.3. Pośrednie metody diagnozowania dyskrazji plazmatycznych przyczynowo związanych z amyloidozą AL • 147

- IV.4. Badanie stężenia łańcuchów lekkich • 150
- IV.5. Biopsja – kluczowa metoda w diagnostyce amyloidozy AL • 156
 - IV.5.1. Badanie w mikroskopie świetlnym – identyfikacja amyloidu w biopsji • 156
 - IV.5.2. Biopsje tak zwanych narządów i tkanek zastępczych • 158
 - IV.5.3. Biopsja narządów docelowych: serca i nerek • 161
- IV.6. Typowanie amyloidu – metody • 164
 - IV.6.1. Typowanie za pomocą przeciwciał – metodą immunohistochemiczną (ICH) • 164
 - IV.6.2. Typowanie za pomocą przeciwciał – metodą immunofluorescencji • 164
 - IV.6.3. Badanie w mikroskopie elektronowym • 165
 - IV.6.3.1. Mikroskopia elektronowa z zastosowaniem przeciwciał znakowanych solami złota (immunogold) • 165
 - IV.6.4. Metody proteomiczne – spektrometria mas • 166
- IV.7. Czynniki ryzyka amyloidozy AL • 167
- IV.8. Przyczyny zgonów u chorych z amyloidozą AL • 168
- IV.9. Objawy otrzewawcze (tak zwane czerwone flagi) w diagnostyce amyloidozy AL • 168
 - IV.9.1. Objawy kliniczne • 169
 - IV.9.2. Badania dodatkowe • 169
 - IV.9.3. Algorytmy diagnostyczne • 170
 - IV.9.4. Uwagi praktyczne • 170
- IV.10. Rokowanie w amyloidozie i kryteria odpowiedzi na leczenie • 174
 - IV.10.1. Narządowe kryteria odpowiedzi na leczenie wg *Center For International Blood And Marrow Transplant Research (CIBMTR)* (aktualizacja 2020) [www.cibmtr.org 2020] • 176
 - IV.10.1.1. Odpowiedź hematologiczna • 176
 - IV.10.1.2. Odpowiedź sercowa • 177
 - IV.10.1.3. Odpowiedź wątrobowa • 177
 - IV.10.1.4. Odpowiedź ze strony autonomicznego układu nerwowego • 178
 - IV.10.1.5. Neuropatia obwodowa • 178
 - IV.10.1.6. Odpowiedź nerkowa • 179
 - IV.10.2. Serce – modele prognostyczne • 180
 - IV.10.3. Nerki – modele prognostyczne • 180
- IV.11. Test wydolności fizycznej u chorych na amyloidozę AL – test marszu 6-minutowego • 181
 - IV.11.1. Test marszu 6-minutowego u osób zdrowych • 182
 - IV.11.2. Test marszu 6-minutowego u chorych z amyloidozą • 183

Część V

Leczenie • 187

- V.1. Leczenie przyczynowe • 188
 - V.1.1. Chemioterapia • 190
 - V.1.2. Leki z grupy immunomodulujących • 199
 - V.1.3. Przeciwciała monoklonalne • 199
 - V.1.4. Autologiczne przeszczepienie komórek macierzystych (autoHSCT) • 201
 - V.1.5. Leczenie nawrotowej amyloidozy AL • 203
 - V.1.6. Stosowanie środków antyoksydacyjnych w czasie chemioterapii • 204
 - V.1.7. Metody przyszłości i próby kliniczne • 204
 - V.1.7.1. Metoda leczenia nowotworów – CAR-T • 204
 - V.1.7.2. Immunoterapia przeciwko amyloidowi • 206
- V.2. Leczenie objawowe zajętych narządów • 209
 - V.2.1. Serce • 209
 - V.2.2. Nerki • 214
 - V.2.3. Płuca • 215
 - V.2.4. Układ pokarmowy • 216
- V.3. Leczenie wspomagające • 216
- V.4. Zapobieganie zakażeniom – wytyczne i szczepienia ochronne • 228

Część VI

Wskazówki dla specjalistów • 235

Część VII

Wskazówki dla chorych i ich opiekunów • 241

- VII.1. Informacje dla chorego • 241
- VII.2. Objawy niepokojące chorych • 242
- VII.3. Leczenie hipotonii ortostatycznej i hipotensji w amyloidozie AL – postępowanie niefarmakologiczne • 243
- VII.4. Środki transportu a chory z hipotonią • 247
 - VII.4.1. Pionizacja po podróży samochodem • 247
 - VII.4.2. Podróżowanie chorych pociągiem lub samolotem • 248
- VII.5. Dieta • 250
- VII.6. Bilans płynów • 256
- VII.7. Aktywność fizyczna • 258
- VII.8. Pleśniawki – leczenie • 261

Wykaz piśmiennictwa • 263

Skorowidz • 309

„Podręcznik *Amyloidoza łańcuchów lekkich* jest pozycją wybitnie interdyscyplinarną (...) z obszaru wielu specjalizacji lekarskich, jak hematologia, kardiologia, nefrologia, neurologia, gastroenterologia, radiologia, anatomopatologia, rehabilitacja medyczna, medycyna nuklearna, ale też z zakresu szerszej rozumianych specjalności medycznych, jak analityka medyczna, dietetyka lub fizjoterapia. Autor omawia szeroko rozumianą patologię amyloidozy, a dalej objawy kliniczne, metody diagnostyki i leczenia (uwzględniające także metody będące jeszcze w fazie badań klinicznych, które – jak można się spodziewać – wejdą w najbliższej przyszłości do praktyki) oraz zagadnienia profilaktyki, jak szczepienia, monitorowanie stanu chorego po leczeniu przyczynowym itp. Cennym uzupełnieniem książki jest rozdział przeznaczony dla pacjentów i ich opiekunów, zawierający szereg uwag praktycznych (...). Książka ta dostarcza kompleksowej i nowoczesnej wiedzy o chorobie z grupy chorób rzadkich (a na pewno zbyt rzadko rozpoznawanych). Jestem przekonana, że wydanie tej książki przyczyni się do uratowania od przedwczesnej śmierci lub inwalidztwa choć części chorych na amyloidozę łańcuchów lekkich”.

Prof. dr hab. med. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego



Prof. dr hab. n. med. Radosław Kaźmierski

W latach 2008–2021 kierownik Kliniki Neurologii i Chorób Naczyniowych Układu Nerwowego Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu. Od roku 2021 kierownik Katedry Neurologii Uniwersytetu Zielonogórskiego. Wieloletni konsultant wojewódzki w dziedzinie neurologii dla województwa lubuskiego. W kręgu jego zainteresowań klinicznych i naukowych znajdują się choroby naczyniowe mózgu, neurosonologia, stwardnienie rozsiane oraz medyczne problemy interdyscyplinarne.