

Praktyczne zalecenia dotyczące diagnostyki różnicowej amyloidozy - różnicowania amyloidozy ATTR od amyloidozy AL.

Stosowany obecnie w ośrodkach kardiologicznych nieinwazyjny algorytm diagnostyczny amyloidozy ATTR z zastosowaniem scyntygrafii z dwufosfonianem znakowanym technetem ($^{99m}\text{TcDPD}$) wymaga w pierwszym etapie wykluczenia amyloidozy łańcuchów lekkich (amyloidozy AL).

Amyloidozę AL możemy łatwo wykluczyć w ośrodku kardiologicznym wykonując przesiewowe testy laboratoryjne. Są to: **test wolnych łańcuchów lekkich kappa i lambda w surowicy (FLC, free light chain)** oraz elektroforeza wykonana techniką immunofiksacji białek surowicy (SPIE, serum protein immunofixation with electrophoresis) i białek z dobowej zbiórki moczu (UPIE, urine protein immunofixation with electrophoresis). Ujemny wynik wszystkich trzech prawidłowo wykonanych testów **wyklucza** amyloidozę AL z **99-procentową czułością** i w tej sytuacji **nie jest potrzebna konsultacja hematologiczna**. Warunkiem wiarygodności tej screeningowej diagnostyki laboratoryjnej jest prawidłowy dobór zlecanych testów, stosowanych w diagnostyce amyloidozy AL, to znaczy wykonanie:

- immunofiksacji białek surowicy (SPIE) i immunofiksacji próbki z dobowej zbiórki moczu (UPIE), a nie proteinogramu (elektroforeza), który daje ok 50% wyników fałszywie ujemnych.
- oznaczenie stężenia **WOLNYCH ŁAŃCUCHÓW LEKKICH (FLC) KAPPA I LAMBDA W SUROWICY**, a nie łańcuchów lekkich.

Należy podkreślić, że dopiero ujemny wynik tych prawidłowo wykonanych badań diagnostyki laboratoryjnej (czyli SPIE + UPIE + FLC) upoważnia nas do

wyboru nieinwazyjnego algorytmu diagnostycznego, czyli wykonania scyntygrafii, z pominięciem wykonywania biopsji narządowych. Błędny dobór testów diagnostycznych zlecanych w ośrodkach kardiologicznych, może skutkować nierozpoznanie amyloidozy AL i w konsekwencji może doprowadzić do śmierci chorego wskutek nieleczonej choroby nowotworowej; tym bardziej, że u ok. 10-30 % chorych z amyloidozą AL może wystąpić dodatni wynik scyntygrafii (zwykle w stopniu 1 lub 2 wg Perugini)

Prowadząc tę przesiewową diagnostykę możemy napotkać dwie sytuacje, w których pomimo pewnych odchyłeń w wynikach testu FLC **nie jest konieczna konsultacja hematologiczna** i można stosować algorytm nieinwazyjny :

- podwyższone stężenie obu wolnych łańcuchów lekkich (kappa i lambda), przy zachowanym prawidłowym ich stosunku; FLC kappa/lambda 0,26 - 1,65, i ujemnych wynikach immunofiksacji białek surowicy i moczu. Sytuacja ta dotyczy najczęściej pacjentów z pobudzeniem układu immunologicznego (np. w przebiegu infekcji lub choroby autoimmunologicznej) lub chorych z uszkodzeniem nerek.
- izolowane, nieznaczne, podwyższone stężenie łańcucha kappa, a w konsekwencji również podwyższony stosunek FLC kappa do lambda. Dzieje się tak najczęściej u chorych z niewydolnością nerek lub starszych. Jeżeli wyniki pozostałych testów (immunofiksacji surowicy i moczu) są ujemne, to dla pacjentów z GFR<45ml/min należy przyjąć jako górną granicę stosunku kappa/lambda wartość 3,30, a u osób w wieku 70+ wartość 2,59.

Opracowanie:

Prof. Jacek Grzybowski, Prof. Krzysztof Jamroziak