proLékaře.cz | 19.8.2025

Komentář k článku autorů Pika et al.

Familiární amyloidová polyneuropatie – kazuistika

S diagnózou familiární amyloidóza se neurolog setkává jen zřídka. Z dostupných a často citovaných zdrojů je v obecném povědomí, že amyloidózy jsou vzácná onemocnění, dělí se na získané a vrozené – familiární. Periferní nervový systém může být postižen fokálním výskytem amyloidózy, která vede ke klinické manifestaci ve formě mononeuropatie nebo ve formě polyneuropatie. Klinický nález se u amyloidové polyneuropatie vyznačuje nejprve paresteziemi a pak hypestezií akrálních částí DK a později i HK. Jedná se o senzitivně-motorickou polyneuropatii s primárním postižením těch nejdelších vláken (typ – „na délce vláken závislá polyneuropatie"), přitom převažuje axonální typ léze. Často bývá prvou manifestací syndrom karpálního tunelu (SKT) – je tedy nutné myslet na tuto diagnózu při stanovení SKT u osob bez jasných dalších rizikových faktorů. Z obecných zdrojů se pro diagnostiku amyloidové polyneuropatie zdůrazňuje nezbytnost biopsie nervu, dále genetické vyšetření a v léčbě má své místo transplantace jater. Celkově je však osud nemocných s amyloidovou polyneuropatií nepříznivý.

Autoři kazuistického sdělení – hematoonkologové, internisté, imunologové – přinášejí celou řadu dalších informací o problematice amyloidózy. Pětadvacetiletého nemocného s transtyretinovou polyneuropatií zařadili do jejich specializovaného Centra pro diagnostiku a léčbu monoklonálních gamapatií (FN Olomouc) [1]. Nemocný byl komplexně vyšetřen (echokardiografie, MR myokardu, vč. laboratoře; přítomnost AA proteinu nebyla nalezena), v široké rodině bylo provedeno pátrání po příznacích amyloidózy. Na podkladě vyšetření kostní dřeně a biopsie žaludeční a duodenální sliznice byl prokázán transtyretin v depozitech amyloidových mas, a to vč. mutace c.149T>C v heterozygotním stavu (spolupráce s Ústavem dědičných a metabolických poruch v Praze).

V diskuzi jsou zdůrazněny důležité informace:

1. Mutace transtyretinu – jednonukleotidová substituce na 30. pozici maturovaného proteinu – záměna valinu za metionin. Vede k tvorbě amyloidu.
2. Rozvoj axonálně-demyelinizační polyneuropatie se vznikem ve 30. deceniu v Portugalsku a mezi 60. a 70. rokem ve Švédsku (environmentální vlivy).
3. Příznaky polyneuropatie – SKT jako prvý příznak a velmi časté a výrazné projevy autonomní dysfunkce.
4. Biopsie – není již nezbytná biopsie n. suralis, ale ke stanovení správné diagnózy postačí i biopsie střevní či žaludeční sliznice.
5. Kauzální terapie – ortotopní transplantace jater. V játrech se tvoří transtyretin, proto po transplantaci jater již dále choroba nepokračuje.
6. V současné době je možná i symptomatická terapie látkou tafamidis meglumine (preparát Vyndaqel), která stabilizuje tetramery transtyretinu s narušením jeho disociace v monomery a další amyloidogenní složky. Tafamidis v časném stadiu choroby oddálí nástup neuropatických potíží, zachová nutriční stav a zlepší celkový stav nemocných.

Snad jediný vskutku nejasný problém prezentované kazuistiky je diagnóza polyneuropatie, která bylo zpočátku považována za chronickou zánětlivou demyelinizační polyneuropatii (CIDP) a v tomto smyslu léčena (intravenózní podání vysokých dávek metylprednizolonu). Klinickou charakteristickou typické CIDP je téměř symetrické postižení senzitivních i motorických vláken na končetinách, více akrálně. Jedná se o multifokální demyelinizační a remyelinizační lézi s odpovídajícími nálezy v EMG (prodloužená distální motorická latence, časová desynchronizace, bloky vedení, F-vlny, rychlosti vedení senzitivními i motorickými vlákny, trvání distálního sumačního svalového akčního potenciálu). U familiární amyloidózy se jedná převážně o axonální typ polyneuropatie (např. 8 z 10 nemocných, na podkladě biopsie nervu) [2]. Častou manifestací je SKT [3] a na rozdíl od CIDP jsou mnohdy známky autonomní dysfunkce. Diagnostika a diferenciální diagnostika amyloidové polyneuropatie je podstatný problém, a to zejména v časných stadiích manifestace choroby, kdy ještě patogenetický podklad není stanoven.

Autoři článku velmi účelně rozšiřují spektrum znalostí o amyloidózách a s nimi spjatých polyneuropatiích, postižení srdce i dalších orgánů a poukazují na možnosti racionálního postupu v léčbě.

✉
doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.
Neurologická klinika FZS UP
a Pardubické krajské nemocnice, a.s.
Kyjevská 44
532 00 Pardubice
e-mail: edvard.ehler@nemocnice-pardubice.cz

Literatura

1. Pika T, Látalová P, Hůlková H, Vlášková H, Otruba P, Majzlík V et al. Familiární amyloidová polyneuropatie – kazuistika. Cesk Slov Neurol N 2015; 78/111(6): 710–715.

2. Rajani B, Rajani V, Prayson RA. Peripheral nerve amyloidosis in sural nerve biopsies: a clinico-pathological analysis of 13 cases. Arch Pathol Lab Med 2000; 124(1): 114–118.

3. Koyama S, Kawanami T, Kurokawa K, Tanji H, Iseki C, Arawaka S et al. Carpal tunnel syndrom as an initial manifestation in a case of transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy with a novel of 120T mutation. Clin Neuro Neurosurg 2012; 114(6): 707–709. doi: 10.1016/j.clineuro.2011.11.030.

4. Algalarondo V, Dininian S, Juin C, Chmela D, Bennani SL, Sebag C et al. Prophylactic pacemaker implantation in familial amyloid polyneuropathy. Heart Rhythm 2012; 9(7): 1069–1075. doi: 10.1016/j.hrthm.2012.02.033.