

УДК 616-003.821

## ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ AL-АМИЛОИДОЗА.

**Ваценко А.А.**

Педиатрический факультет, 6 курс

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

Научный руководитель: ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии ФПК и ППС  
ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России Мацуга А.А.

## PROBLEMS OF DIAGNOSTICS AL-AMYLOIDOSIS

**Vacenko A.A.**

Diagnosis of AL-amyloidosis is a problem for a doctor, because signs are varied. So early diagnosis is difficult. If this disease is suspected, should be performed immunofixation electrophoresis of the serum and urine. The most sensitive method is detection of serum free light chains. An important diagnostic step is biopsy with Congo red staining. It is possible to use fat pad aspiration. Finally, mass spectrometry is the gold standard in diagnosis.

**Ключевые слова:** амилоидоз, диагностика, пролиферация, почечная дисфункция, amyloidosis, diagnosis, proliferation, renal dysfunction

Актуальность. Ранняя диагностика злокачественных заболеваний является весьма актуальной в настоящее время. AL-амилоидоз – это заболевание, связанное с наличием злокачественной пролиферации плазматических клеток, секретирующих моноклональный белок, что позволяет отнести его к группе парапротеинемических гемобластозов. Сложность диагностики AL-амилоидоза обусловлена редкостью состояния (от 3 до 12 новых случаев на миллион человек в год), отсутствием специфических симптомов и схожестью с другими заболеваниями. В связи с этим диагноз выставляется зачастую тогда, когда у пациента имеется почечная недостаточность и кардиомиопатия, которые существенно ухудшают прогноз. Поэтому необходима ранняя диагностика данной патологии, что возможна лишь при достаточной осведомленности врачей различных специальностей об AL-амилоидозе.

Цели и задачи. Целью данной работы является повышение осведомленности в вопросах ранней диагностики и дифференциальной диагностики AL-амилоидоза. Для достижения данной цели были поставлены следующие задачи: 1) поиск литературы по данной тематике; 2) отбор данных в соответствии с критериями, отражающими поставленную цель; 3) обобщение полученных материалов, выводы.

Материалы и методы. Для поиска литературы была использована текстовая база данных медицинских публикаций PubMed. Был произведен поиск англоязычной литературы за последние 5 лет с использованием терминов, сфокусированных на клинике, диагностике и дифференциальной диагностике AL-амилоидоза. В результате было отобрано 30 статей, которые подверглись дальнейшему анализу.

Результаты. Первоочередная задача в диагностике AL-амилоидоза – заподозрить его наличие. Подавляющее число пациентов старше 65 лет, однако описаны случаи возникновения амилоидоза и в более раннем возрасте, например в 27 лет. В процесс могут быть вовлечены все органы и системы, за исключение головного мозга, что делает клиническую картину весьма вариабельной. У 82% больных заболевание проявляется необъяснимой усталостью, из-за которой пациенты могут обращаться за медицинской помощью. При их обследовании часто удается обнаружить протеинурию вплоть до уровня нефротического синдрома. На втором месте после почечной дисфункции стоят нарушения со стороны сердца в виде рестриктивной кардиомиопатии и застойной сердечной недостаточности с сохраненной фракцией выброса. Примерно 20% больных будут иметь симптомы поражения периферической нервной системы, а у менее 20% будут выявляться гепатомегалия, макроглоссия, аритмия, тенденция к кровоточивости, поражение желудочно-кишечного тракта, лимфаденопатия, артралгия, проявления на коже. При подозрении на AL-амилоидоз следует выполнить электрофорез белков сыворотки и мочи с последующей иммунофиксацией. Наиболее информативным является обнаружение свободных легких цепей. Для AL-амилоидоза считается характерным соотношение  $\kappa:\lambda=1:3$ , однако данное соотношение не является патогномичным признаком. Также отрицательный результат электроиммунофиксации не позволяет со 100% вероятностью исключить диагноз AL-амилоидоз. При достаточной настороженности необходимо продолжать диагностику. Следующий шаг – биопсия тканей с окрашиванием Конго-красным. Наиболее информативно проводить биопсию наиболее пораженного органа, обычно используют биопсию почки, печени. Однако из-за риска внутреннего кровотечения это не всегда является возможным. Наиболее простой и безопасный метод – биопсия подкожно-жировой клетчатки (чувствительность достигает 60-80%), которая проводится в сочетании с трепанобиопсией костного мозга. Возможно проводить тонкоигольную аспирацию жира передней брюшной стенки с дальнейшим иммуноблоттингом. Также можно использовать биопсию слюнных желез, слизистой прямой кишки. Еще один важный шаг – определение типа амилоида методом иммуногистохимии. На сегодняшний день масс-спектрометрия является золотым стандартом для типирования амилоидных фибрилл. Известно, что AL-амилоидоз может возникать у 10-15% больных множественной миеломой, поэтому наличие последней также требует

исключения. Как правило, у пациентов с AL-амилоидозом отсутствуют классические CRAB-критерии множественной миеломы.

*Выводы.* Диагностика AL-амилоидоза является непростой задачей для клинициста. Ранняя постановка диагноза повышает среднюю выживаемость, поэтому необходимо помнить о данном заболевании и тщательно проводить его диагностику. Особую настороженность должны вызывать пациенты с нефропатией и необъяснимой сердечной недостаточностью.