

·病例报告·

以淀粉样肌病为主要表现的系统性轻链型淀粉样变性一例

张伟¹ 蒋丽君² 马燕萍¹ 包慎¹ 陈俊敏¹ 李蓉¹ 冶秀鹏¹ 魏玉萍¹ 智峰¹
田娟¹ 李叶琼¹ 宋丽君¹

¹宁夏回族自治区人民医院血液内科,银川 750021;²宁夏回族自治区人民医院宁夏老年医学中心,银川 750021

通信作者:包慎,Email:3591060@qq.com

DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2021.09.010

Systemic light chain amyloidosis with amyloid myopathy as the main manifestation: a case report

Zhang Wei¹, Jiang Lijun², Ma Yanping¹, Bao Shen¹, Chen Junmin¹, Li Rong¹, Ye Xiupeng¹, Wei Yuping¹, Zhi Feng¹, Tian Juan¹, Li Yeqiong¹, Song Lijun¹

¹Department of Hematology, People's Hospital of Ningxia Hui Autonomous Region, Yinchuan 750021, China; ²Ningxia Geriatric Center, People's Hospital of Ningxia Hui Autonomous Region, Yinchuan 750021, China

Corresponding author: Bao Shen, Email: 3591060@qq.com

患者,男,47岁,主因“四肢无力9个月,伴四肢肿胀、僵硬、行走困难1个月”于2020年12月13日就诊于宁夏回族自治区人民医院骨科。患者入院前9个月无明显诱因出现四肢无力,就诊于当地医院,腰椎CT示L4/5及L5/S1突出,L2/3膨出,未治疗。患者入院前1个月四肢无力加重伴肌肉进行性肿胀、僵硬,逐渐累及臀部、腰背部、腹部肌肉,四肢关节屈曲受限,蹲下起立困难,上肢无法上举,每次仅能缓慢行走20 m左右即需要休息。患者既往体健。查体:腰背部、臀部、髋部、腹壁、四肢肌肉硬实呈板状,弹性消失,未触及肌肉结节或肿物,双侧肘关节轻度外翻畸形,屈曲受限,双膝关节屈曲受限,关节活动度(伸10°,曲80°),双下肢近端肌力IV⁺级,双下肢远端及上肢肌力正常,肌张力增高,四肢深浅感觉及共济运动正常。实验室检查:血常规、尿常规、便常规、外周血淋巴细胞亚群、肌钙蛋白T、肌红蛋白、自身抗体谱、肿瘤标志物均正常;外周血细胞形态学未见异常;生化常规示:ALT、AST、胆红素、ALP正常,白蛋白31.8 g/L,肌酐、尿素氮正常,尿酸473 μmol/L,β₂-微球蛋白正常,血钙2.63 mmol/L, IgG 6.86 g/L, IgA 0.73 g/L, IgM 0.49 g/L; N末端B型利钠肽前体265.8 pg/ml;凝血功能示:纤维蛋白原降解产物9.35 mg/L, D-二聚体0.976 mg/L,余正常;红细胞沉降率:57 mm/h; C反应蛋白7.8 mg/L;血清免疫固定电泳检测到IgG λ型M蛋白;血清游离轻链κ 5.70 mg/L(正常参考值3.30~19.40 mg/L), λ 236.30 mg/L(正常参考值5.71~26.30 mg/L),游离轻链差值(dFLC)230.60 mg/L, κ/λ 0.024(正常参考值0.260~1.650);24 h尿蛋白定量164.8 mg。心脏彩超示:室间隔厚度10.1 mm,射血分数68.5%。我科会诊考虑浆细胞疾病,转入血液科进一步检查。骨髓穿刺涂片可

见5%成熟浆细胞,骨髓流式细胞术检测到CD38⁺异常单克隆浆细胞2.4%。右下腹皮下脂肪活检刚果红染色阳性,提示淀粉样变性。故行右肩三角肌活检:横纹肌组织,小灶间质可见淡红染物质,刚果红染色阳性,偏正光下显示苹果绿双折射,免疫组化示:λ(+),κ(-),提示λ型淀粉样变性。骨髓FISH检查:1q21基因扩增(+),RB1(13q14)基因缺失(-),TP53基因缺失(-),IgH基因重排(-)。肌电图示:肌源性损害,明显纤颤电位和正锐波;双侧腓总神经、胫后神经、坐骨神经及正中神经运动传导波幅降低,双侧腓浅神经、正中神经感觉传导减慢、波幅降低。MRI全身弥漫加权成像示:未见明显骨质破坏征象;广泛肌间隙水肿。双侧腕关节MRI示:鞘膜增厚、水肿,腕管容积减小,正中神经受压。心脏MRI钆延迟增强扫描示心内膜不均匀增厚并延迟强化。综合分析诊断为系统性轻链型淀粉样变性(以骨骼肌受累为主),根据2012梅奥标准分期为Ⅱ期,给予PD方案(硼替佐米1.3 mg/m²,第1、4、8、11天;地塞米松40 mg/d,第1~4天)治疗,2个疗程后患者腰背部及四肢肌肉明显变软,乏力减轻,每次可自行步行200 m左右,复查血清游离轻链κ 11.39 mg/L, λ 143.37 mg/L, dFLC 131.98 mg/L, κ/λ 0.079,目前患者仍在持续治疗中。

讨论:淀粉样肌病为系统性轻链型淀粉样变性的罕见表现形式,临床表现以骨骼肌损害为主,极易被误诊、漏诊,肌活检是确诊的关键,肌电图和骨骼肌MRI具有一定的特点但缺乏特异性、治疗采用系统性轻链型淀粉样变性的治疗策略。

(收稿日期:2021-02-23)

(本文编辑:律琦)