

Quand l'amylose parle plus fort que le myélome : une présentation systémique révélatrice

Introduction

L'amylose AL est une maladie de dépôts liée à la production de chaînes légères monoclonales par un clone plasmocytaire. Son expression clinique est hétérogène et peut intéresser plusieurs organes, notamment le cœur et le rein. Certaines manifestations, telles que la cardiomyopathie infiltrative, la protéinurie importante, la macroglossie et les ecchymoses spontanées, constituent des signes d'orientation majeurs. La mise en évidence d'une gammopathie monoclonale doit alors conduire à rechercher un clone plasmocytaire sous-jacent, dont l'identification conditionne la prise en charge.

Observation

Patiente âgée de 46 ans, suivie pour hypothyroïdie substituée par lévothyroxine, hospitalisée pour exploration d'un tableau évoluant depuis quatre mois associant asthénie, altération de l'état général et dyspnée d'effort, progressivement compliquées d'œdèmes des membres inférieurs, d'arthralgies inflammatoires et d'ecchymoses spontanées.

L'examen clinique retrouvait une dyspnée NYHA II–III, des œdèmes des membres inférieurs, une macroglossie et des ecchymoses spontanées, sans adénopathies ni hépatosplénomégalie.

Le bilan biologique objectivait une anémie normochrome normocytaire sévère à 7,2 g/dL, une insuffisance rénale sévère avec créatininémie à 80 mg/L et DFG à 5 mL/min, associée à une protéinurie massive à 4,7 g/24 h, une hypoalbuminémie à 25 g/L et un trouble de l'hémostase.

L'exploration cardiovasculaire retrouvait une hypertrophie ventriculaire gauche concentrique avec atteinte biventriculaire, une élévation des pressions de remplissage, une dilatation de l'oreillette gauche, une PAPs à 48 mmHg et un faible épanchement péricardique, évoquant une cardiomyopathie infiltrative.

Devant cette association d'atteintes rénale et cardiaque, de macroglossie et d'ecchymoses spontanées, une amylose systémique a été fortement suspectée. L'électrophorèse des protéines plasmatiques (EPP) a mis en évidence un pic monoclonal >20 g/L. Le myélogramme a objectivé une plasmocytose médullaire >10 %, permettant d'identifier un clone plasmocytaire compatible avec un myélome multiple.

Ainsi, contrairement à une présentation dominée par les manifestations classiques du myélome, la symptomatologie était essentiellement celle d'une amylose AL multisystémique. Le diagnostic final retenu était celui d'une amylose AL systémique associée à un myélome multiple sous-jacent.

Compte tenu du caractère hautement évocateur du tableau clinique, de la multiplicité des atteintes viscérales et de la mise en évidence d'une gammopathie monoclonale associée à une plasmocytose médullaire >10 %, la patiente a été adressée en hématologie pour prise en charge spécialisée et instauration d'une chimiothérapie adaptée au clone plasmocytaire.

Discussion

Cette observation souligne une particularité diagnostique importante : le phénotype clinique était celui de l'amylose, alors que le myélome constituait essentiellement le substratum hématologique identifié par les explorations complémentaires.

Plusieurs éléments étaient particulièrement évocateurs d'une amylose AL : atteinte rénale glomérulaire sévère avec protéinurie massive ; cardiomyopathie hypertrophique/infiltrative avec dysfonction diastolique ; macroglossie ; ecchymoses spontanées et trouble de l'hémostase ; association de plusieurs atteintes viscérales.

À l'inverse, la présentation ne comportait pas au premier plan les manifestations classiquement recherchées dans le myélome. C'est donc la reconnaissance du phénotype amyloïde qui a orienté le raisonnement diagnostique, conduisant secondairement à la mise en évidence du clone plasmocytaire.

La découverte d'un pic monoclonal >20 g/L à l'EPP et d'une plasmocytose médullaire >10 % a permis de rattacher l'amylose à une prolifération plasmocytaire de type myélome multiple. Cette observation rappelle qu'une amylose AL peut révéler une maladie plasmocytaire dont l'expression clinique propre reste discrète.

Sur le plan thérapeutique, la prise en charge doit être spécialisée et adaptée à la sévérité des atteintes d'organes, notamment cardiaque et rénale. Les recommandations EHA-ISA soutiennent une stratégie dirigée contre le clone plasmocytaire, avec des schémas à base de daratumumab, bortezomib, cyclophosphamide et dexaméthasone chez la majorité des patients non transplantés.

Conclusion

Lorsque la clinique parle plus fort que la biologie hématologique, l'amylose AL doit être recherchée devant toute association d'une atteinte cardiaque infiltrative, d'une protéinurie importante, d'une macroglossie et d'ecchymoses spontanées. Dans notre observation, l'amylose AL constituait le véritable visage clinique de la maladie, tandis que le myélome multiple a été révélé par l'exploration de la gammopathie monoclonale. La reconnaissance de ce profil clinique a permis d'orienter rapidement la patiente vers l'hématologie pour un traitement adapté.

Mots-clés

Amylose AL – Myélome multiple – Gammopathie monoclonale – Plasmocytose médullaire – Cardiomyopathie infiltrative – Néphropathie amyloïde – Atteinte multisystémique – Chaînes légères monoclonales – Clone plasmocytaire – Macroglossie.

Références

1. Palladini G, Milani P. Immunoglobulin light chain amyloidosis: 2024 update on diagnosis, prognosis, and treatment. *Am J Hematol*. 2024.
2. Palladini G, Milani P. Diagnosis and Treatment of AL Amyloidosis. *Drugs*. 2023;83(3):203–216. doi:10.1007/s40265-022-01830-z.
3. Kastiris E, et al. Guidelines for non-transplant chemotherapy for treatment of systemic AL amyloidosis: EHA-ISA working group. *Amyloid*. 2022. doi:10.1080/13506129.2022.2093635.
4. Gertz MA. Immunoglobulin light chain amyloidosis: 2022 update on diagnosis, prognosis, and treatment. *Am J Hematol*. 2022.
5. Dimopoulos MA, et al. European Myeloma Network recommendations on diagnosis and management of patients with rare plasma cell dyscrasias. *Leukemia*. 2018.