

Dermatoses de surcharge

Amyloses

Marie Aleth Richard
Nicolas Macagno
Aix - Marseille Université
APHM -CHU Timone

Préambule

- Ce cours – qui est un des plus difficiles à traiter- se lit à plusieurs niveaux
 - Certaines diapositives apportent des infos détaillées qu'on ne lira jamais mais qu'on saura trouver si on en avait l'utilité un jour dans une situation particulière (titres en vert) à la fin du cours
 - D'autres résument les vraies situations cliniques à connaître (titres en rouge)
- Bonne digestion

Définition

- Maladies caractérisées par la constitution de **dépôts** / agrégats **extracellulaires anormaux de protéines**
- Substances amyloïdes prenant un aspect fibrillaire en ME
- Origine biochimique des constituants de la substance amyloïde pas toujours connue : 25 protéines humaines différentes décrites sans communauté de taille, de structure ou de fonction
- Dépôts progressifs, inertes (n'induisent aucune réaction destinée à leur destruction) mais **détruisant et envahissant les tissus atteints**
- Groupe hétérogène ++++
- On ne traitera ici que des amyloses avec atteinte cutanée

Classification(s) des amyloses fonction de

- La nature et (le précurseur) de la protéine : AL (chaines légères K ou lambda), B2 microglobuline , AA (serum amyloid A protein dérivée de l'albumine) etc..
- Des mécanismes physiopathologiques à l'origine de sa formation
- Le nombre d'organes atteints
 - Amyloses cutanées pures => manifestations cutanées localisées
 - Amyloses systémiques => manifestations cutanées diffuses
 - Amyloses **PRIMAIRES**
 - Amyloses **SECONDAIRES ou REACTIONNELLES**
 - Amyloses **HEREDITAIRES**

Que dire au pathologiste ?

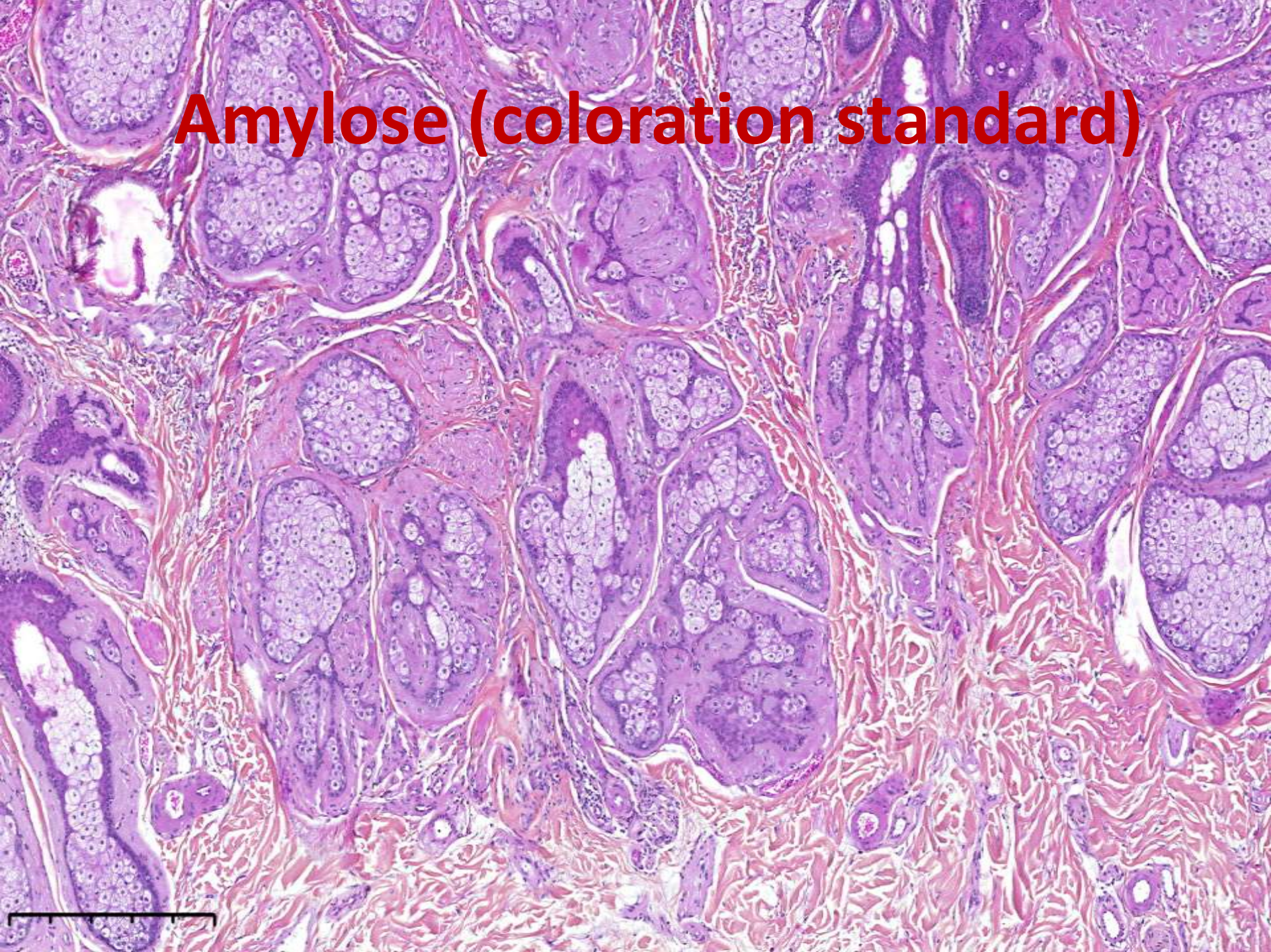
- La biopsie d'une lésion cutanée pour porter le diagnostic peut éviter la biopsie d'un organe profond
- Le pathologiste **peut suspecter** une amylose dès les colorations standards (HES), sans l'aide de coloration spéciales si les dépôts sont **abondants**

Mais si le contexte clinique lui est communiqué, c'est MIEUX !!

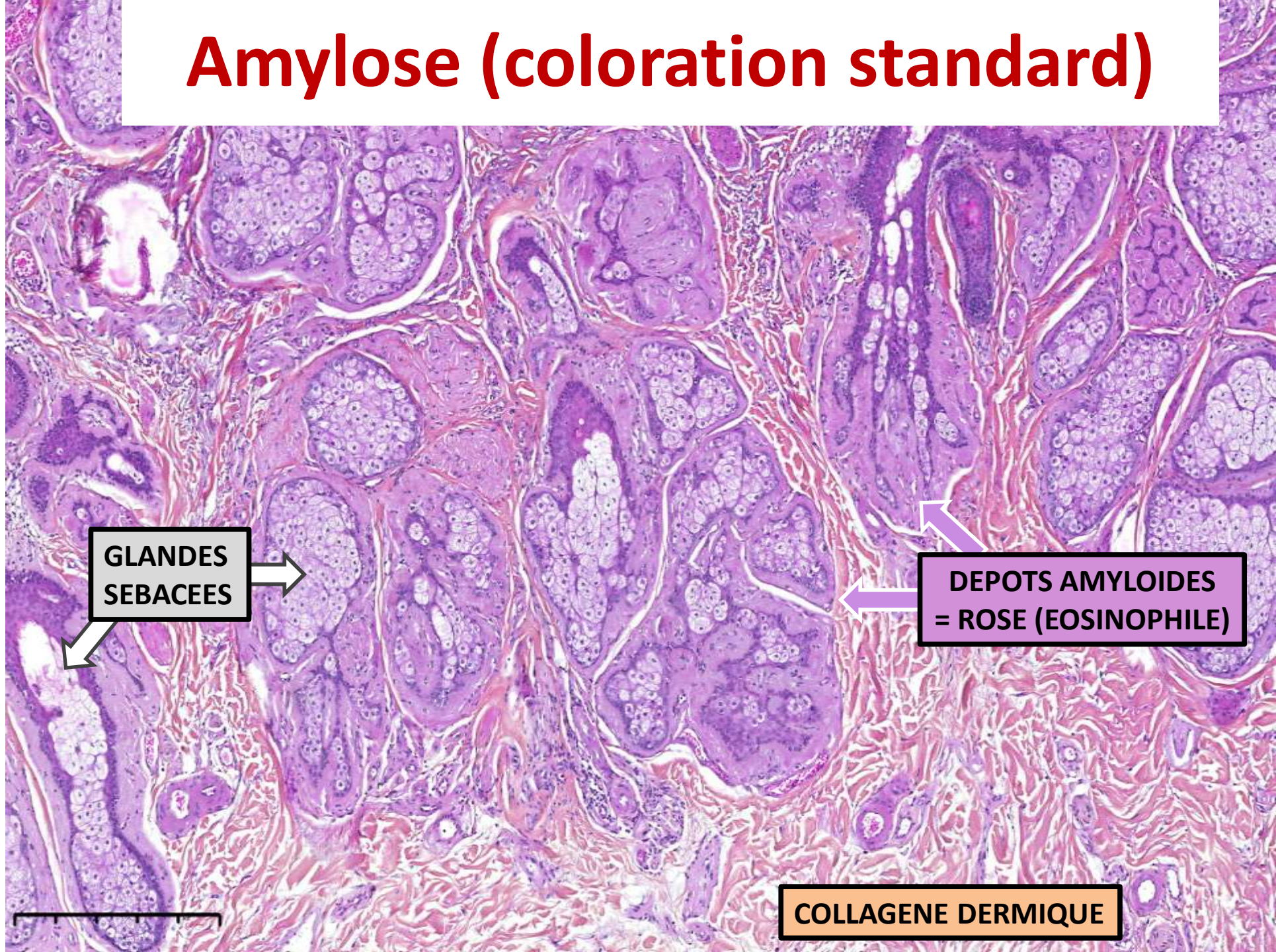
Détection histologique de l'amylose

- Suspectée dès la coloration standard (HES)
- Confirmée par la coloration de ROUGE CONGO
en lumière standard (dépôts ROUGES)
& lumière polarisée (double réfringence jaune-vert)
- Dépôts dans le derme et en péri vasculaire

Amylose (coloration standard)



Amylose (coloration standard)

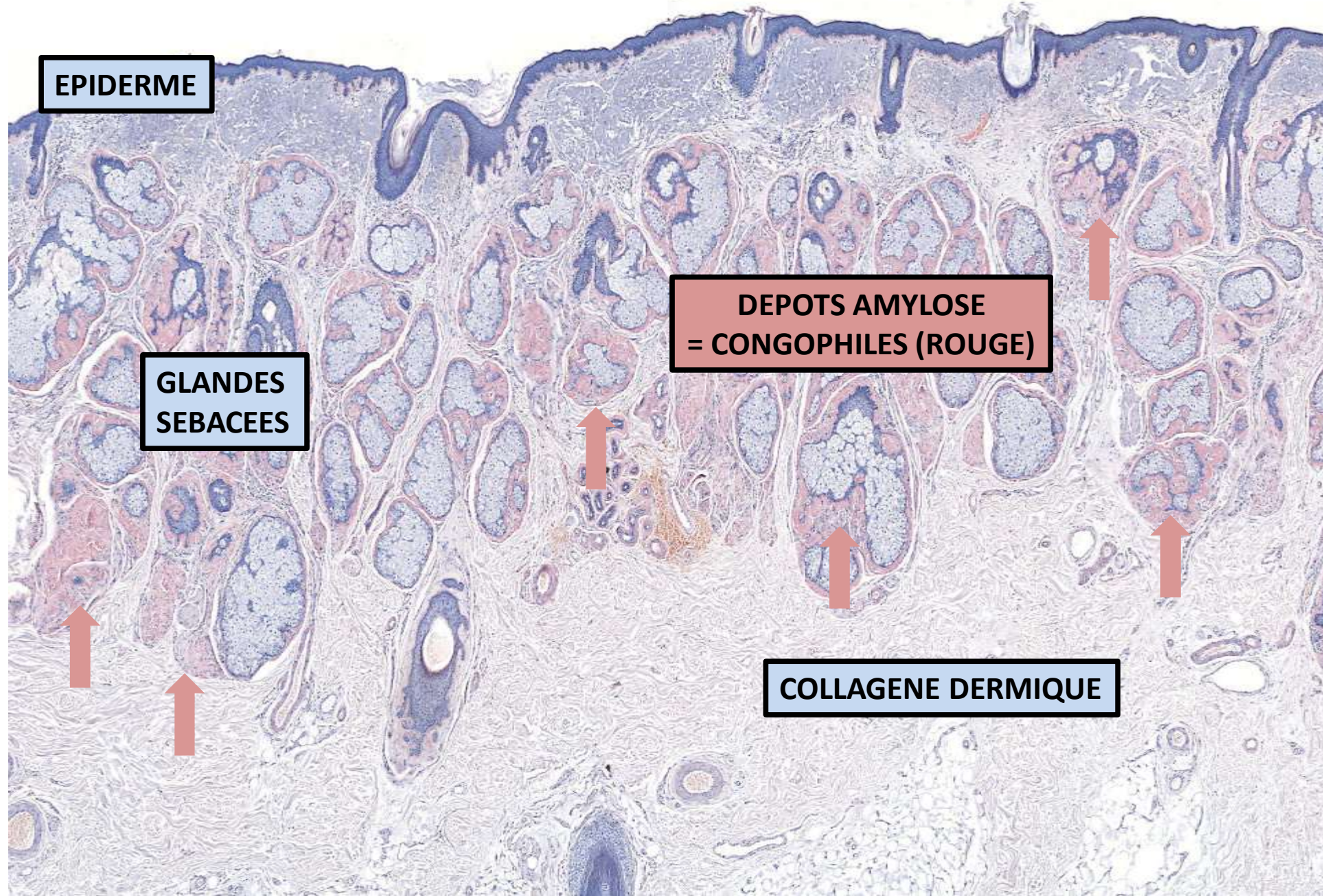


**GLANDES
SEBACEES**

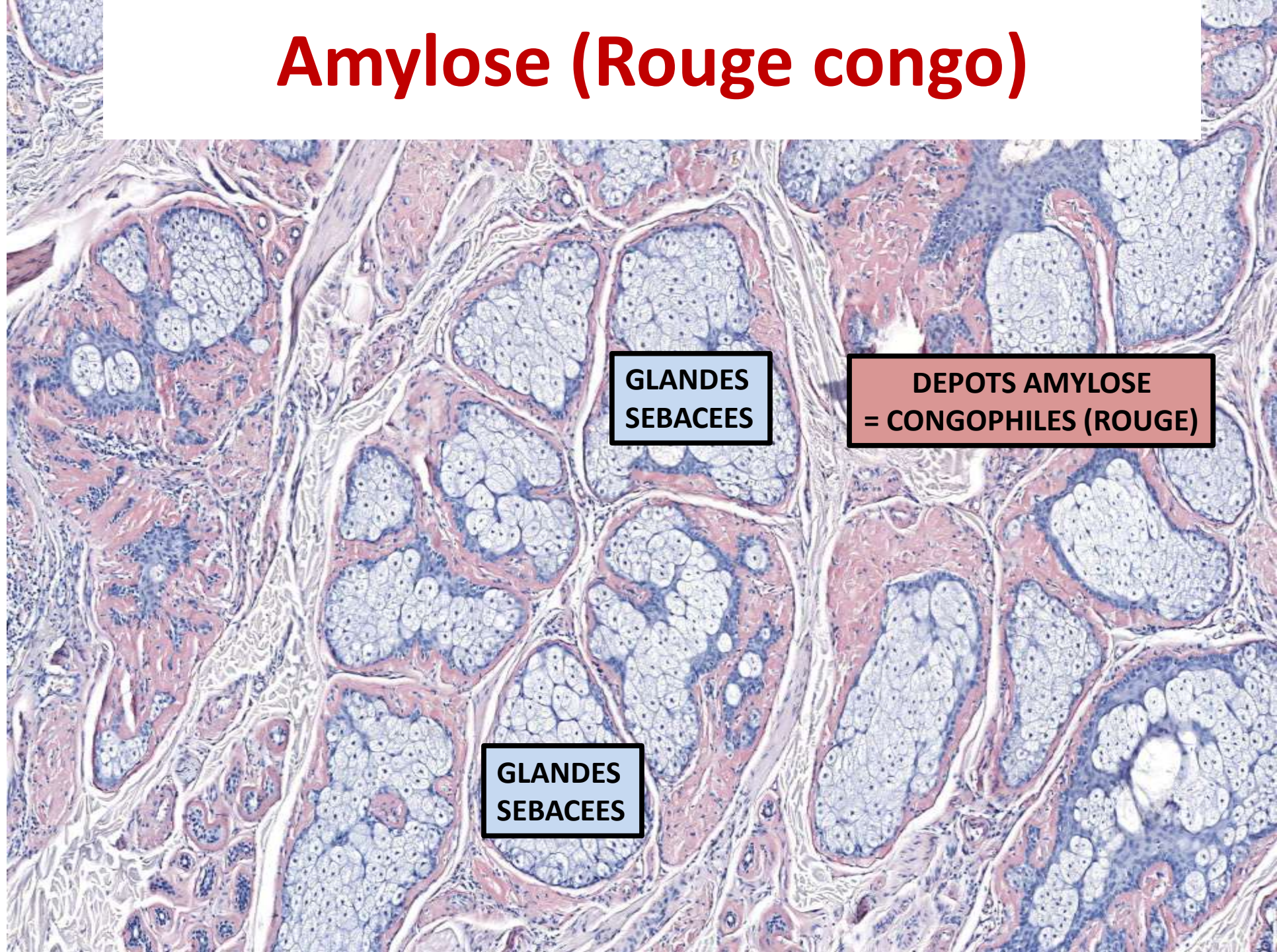
**DEPOTS AMYLOIDES
= ROSE (EOSINOPHILE)**

COLLAGENE DERMIQUE

Amylose (Rouge congo)



Amylose (Rouge congo)



**GLANDES
SEBACEES**

**DEPOTS AMYLOSE
= CONGOPHILES (ROUGE)**

**GLANDES
SEBACEES**

Typage précis des amyloses

DIFFICILE, mais possible en formol-paraffine

OPTIMAL sur tissus FRAIS

(notamment pour typer les immunoglobulines)

**Nécessite des techniques IMMUNOHISTOCHIMIQUES ou
D'IMMUNOFLUORESCENCE**

Protéines détectables en immunohistochimie pour typer les amyloses

- B2-microglobuline
- Ig Kappa
- Ig Lambda
- Protéine A amyloïde
- Lysosyme

Classification schématique

- Amyloses cutanées pures: **MANIFESTATIONS PUREMENT CUTANÉES et le plus souvent LOCALISÉES**
- Amyloses systémiques : possibles manifestations cutanées
- **Dans les deux cadres, il y a des formes acquises = secondaires réactionnelles(les plus fréquentes) et des formes transmissibles ou primaires (héréditaires- cas exceptionnels)**

Amyloses cutanées pures

- **A. secondaires = formes acquises = les + fréquentes = épiphénomènes = réactionnelles de symptômes ou de lésions cutanées ou de maladies générales associées**
 - Dépôts induits par des frictions répétées localisées, souvent dans le cadre de prurits localisés intenses et consécutifs à des altérations kératinocytaires par dépôts de kératine
 - Dépôts au voisinage de lésions tumorales (CBC, Bowen) ou parfois du fait de poussées inflammatoires (VS)
 - Dépôts de fibrilles AL et B2 microglobuline au cours du myélome
- **A. primaires = rares = au cours de maladies génétiques (héréditaires)**

Amyloses cutanées pures

- **MANIFESTATIONS PUREMENT CUTANÉES ET LE PLUS SOUVENT localisées**
- **A. secondaires = les + fréquentes = épiphénomènes = réactionnelles de symptômes ou de lésions cutanées ou de maladies générales associées : celles que l'on doit connaître**
 - Dépôts induits par des frictions répétées localisées, souvent dans le cadre de prurits localisés intenses et consécutifs à des altérations kératinocytaires par dépôts de kératine
 - Dépôts au voisinage de lésions tumorales (CBC, Bowen) ou parfois du fait de poussées inflammatoires (VS)
 - Dépôts de fibrilles AL et B2 microglobuline au cours du myélome
- **Lésions maculeuses de l'amylose pigmentaire** : modèle de la notalgie paresthétiqu
- **Lésions papuleuses du lichen amyloïde** : sur les membres, le tronc, très prurigineux
- **Lésions nodulaires** : surtout aux MI, peut être le premier signe d'une maladie plasmocytaire (myélome), pas de prurit

Amylose cutanée pure

Forme maculeuse isolée ou amylose pigmentaire

Coll Pr Th Passeron



Lésions pigmentées interscapulaires, localisées, en coalescence, reproduisant stries de grattage, surtout individu de phénotype foncé :
rechercher un contexte familial de NEM de type 2a souvent associé



Amylose cutanée pure

Forme maculeuse isolée ou amylose pigmentaire



Souvent associée/conséquence du prurit associé à la **notalgie
paresthétique**, qu'elle entretient, plus fréquente dans le
contexte de néoplasie endocrinienne (NEM) de type 2

Amylose cutanée pure

Forme papuleuse ou lichen amyloïde



Coll Dr A Du Than

Amylose cutanée localisée secondaire : papules par dépôts de kératine altérée
Sur les membres, le tronc plus fréquente chez les asiatiques, très prurigineux

Amylose cutanée pure

Forme papuleuse ou lichen amyloïde



Amylose cutanée localisée secondaire : papules par dépôts de kératine altérée
Sur les membres, le tronc plus fréquente chez les asiatiques, très prurigineux

Amylose cutanée pure

Amylose nodulaire AL

Coll Dr A du Than



**Non induite par frottement ou grattage : rechercher
un myélome**

Amylose cutanée pure

Amylose nodulaire AL



Amylose micro nodulaire
Coll Pr Th passeron



Rechercher un myélome

Coll Pr MA Richard

Traitement

- Aucune mise en jeu du pronostic ni vital ni fonctionnel
- Traitement localisé = des lésions gênantes
 - Peelings TCA
 - Dermocorticoïdes
 - Injections intra lésionnelles de corticoïdes retards dans les formes nodulaires
 - Rétinoïdes (acitretine), tacrolimus, UVB, lasers (Co2, Erbium, LCP)

Amyloses systémiques avec possibles manifestations cutanées

- **MALADIES ACQUISES**

- Formes **PRIMAIRES** associées aux proliférations plasmocytaires (myélome surtout à chaîne légères et de type lambda). Les autres tissus envahis sont souvent les articulations, les muscles et les systèmes tendino ligamentaires. **Amylose AL = la plus fréquente**
- Formes **SECONDAIRES ou REACTIONNELLES** associées à des **infections ou à des maladies inflammatoires chroniques** (PR, Rhum pso, MICI, mais aussi affections cutanées : Verneuil, ulcères chroniques), à des lymphomes (Hodgkin) ou à des tumeurs solides Les autres tissus envahis sont souvent le rein, le foie, la rate, le TD et les muscles. **Amylose SAA**
- Formes **SECONDAIRES des hémodialysés** = associées à syndrome du canal carpien, kystes osseux. **Amylose par dépôts B2 microglobuline (non épurée par les membres de dialyse)**

- **MALADIES HEREDITAIRES**

- Maladies auto inflammatoires héréditaires : maladie périodique, syndrome TRAPS , syndrome Hyper IgD , syndrome de Muckle-Wells,
- Souvent avec neuropathies

Amyloses systémiques avec possibles manifestations cutanées

Celles que l'on peut voir en tant que dermatologue

- **MALADIES ACQUISES**

- Formes **PRIMAIRES** associées aux proliférations plasmocytaires (myélome surtout à chaîne légère et de type lambda). Les autres tissus envahis sont souvent les articulations, les muscles et les systèmes tendino ligamentaires. **Amylose AL= la plus fréquente**

Très rares
lésions
cutanées

- Formes **SECONDAIRES ou REACTIONNELLES** associées à des **infections ou à des maladies inflammatoires chroniques ou des cancers**
- Formes **SECONDAIRES des hémodialysés**

- **MALADIES HEREDITAIRES**

Rares
dépôts
cutanés

- Maladies auto inflammatoires héréditaires : maladie périodique, syndrome TRAPS , syndrome Hyper IgD , syndrome de Muckle-Wells,
- Souvent avec neuropathies : peu d'atteintes cutanées sauf mal perforant plantaire, placards sclérodermiformes ou infiltration cutanée

Conséquences des dépôts amyloïdes dans les amyloses systémiques

- → **Dysfonctionnement ou insuffisance de l'organe envahi /infiltré** et manifestations spécifiques d'appel : ex syndrome œdémateux dans l'atteinte rénale, neuropathies périphériques, syndrome canal carpien
- → **En cas d'infiltration cutanée et muqueuse** :
 - **Lésions purpuriques** : pétéchies et ecchymoses avec des distributions et localisations évocatrices : paupières (aspect en raton laveur), visage, face latérales du cou, aisselles et racines des cuisses, ecchymoses endo buccales (face interne des joues) **par rupture capillaire**
 - **Vésiculo bulles** hémorragiques, **par fragilisation MB**
 - **Macroglossie** avec langue bosselée
 - **Papules de couleur de peau normale** parfois parsemées de purpura, coalescentes et en plaques étendues (aspect léonin)
 - Aspects de **pseudo** cutis laxa, PXE par dépôts autour des fibres élastiques

Pour aller plus loin dans les amyloses systémiques

Surtout des lésions purpuriques de distribution évocatrice

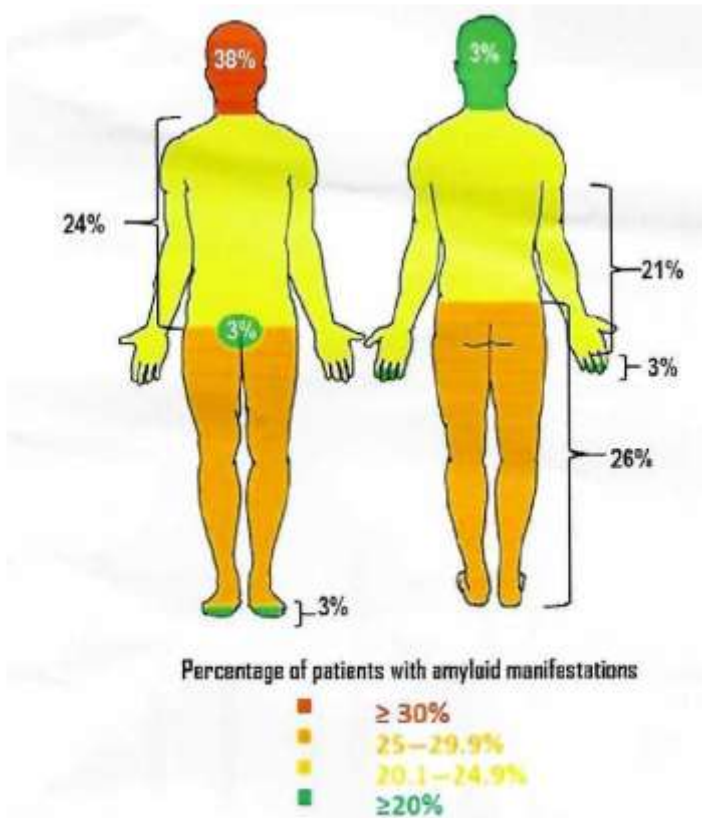


Figure 2 Heat maps illustrating the frequency distribution of cutaneous amyloid deposition per anatomic region

Manifestations cutanées dans 1/3 des formes systémiques, surtout celles associées au myélome (amylose AL): celles que l'on doit connaître

Table 2 Mucocutaneous amyloid manifestations per amyloidosis type

Manifestations	AL			Hereditary (TTR) (n = 24) n (%)	Undetermined (n = 20) n (%)	All cases (n = 98) n (%)	P*
	ALw/oMM (n = 29) n (%)	ALMM (n = 19) n (%)	AA (n = 6) n (%)				
Mucocutaneous	11 (37.9)	13 (68.4)	2 (33.3)	2 (8.3)	6 (30.0)	34 (34.7)	0.01
Skin	9 (31.0)	6 (31.6)	1 (16.7)	2 (8.3)	4 (20.0)	22 (21.4)	NS
Mucosa	1 (3.4)	4 (21.1)	0 (0)	0 (0)	2 (10.0)	7 (7.1)	NS
Both	1 (3.4)	3 (15.8)	1 (16.7)	0 (0)	0 (0)	5 (5.1)	NS

AL, light chain amyloidosis; ALMM, associated with multiple myeloma; ALw/oMM, AL not associated with plasmatic cells dyscrasia; AA, reactive systemic amyloidosis; H-TTR, TTR gene mutation-related hereditary amyloidosis; NS, nonsignificant.

*Fisher's exact test.

Amylose AL

Amylose primaire associée au myélome ou au plasmocytome



Coll Pr L Fardet



Coll Pr MA Richard



Coll Pr T Passeron

Amylose systémique acquise
Manifestations cutanées fréquentes :
Pétéchies et ecchymoses avec distribution évocatrice :
Paupières (aspect en raton laveur)
Macroglossie avec langue bosselée

Amylose AL

Amylose primaire associée au myélome ou au plasmocytome



Coll Pr O Dereure



Coll Pr O Dereure

Amylose systémique acquise

Manifestations cutanées fréquentes : **pétéchies et ecchymoses** avec localisation évocatrice : visage, **faces latérales du cou**, aisselles et racines des cuisses, ecchymoses endo buccales (face interne des joues) par rupture capillaire

Amylose AL

Amylose primaire associée au myélome ou au plasmocytome



Coll Pr Th Passeron



Coll Pr MA Richard

Amylose systémique acquise

Manifestations cutanées fréquentes : **pétéchies et ecchymoses** avec distribution et localisations évocatrices : face latérales du cou, **tronc**

Amylose AL

Amylose primaire associée au myélome ou au plasmocytome



Coll Pr MA Richard

Amylose systémique acquise

Manifestations cutanées fréquentes : **Vésiculo bulles hémorragiques, par fragilisation MB**

A part : amylose des dialysés

- Dépôts de B2 microglobuline non épurée par les membranes de dialyse, fonction ancienneté de la dialyse
- Rien de bien évocateur sur le plan des lésions cutanées, diagnostic histologique mais savoir rattacher les dépôts amyloïdes au contexte de dialyse
- Nodules hypodermiques (fesses)
- Nappes hyperpigmentées
- Lésions digitales infiltrées
- Nodules linguaux
- Syndrome canal carpien

Pronostic et traitement des amyloses systémiques

- Traitement : celui de la maladie sous jacente (chimiothérapie dans les myélomes)
- Pronostic souvent lié atteinte cardiaque ou rénale associée à l'amylose systémique
- Médiane de survie
 - dans les formes systémiques avec myélome: 5 mois
 - versus 15 mois dans les formes sans myélome

Composition et précurseurs identifiés de la substance amyloïde

Table 1. Amyloid Proteins, Abbreviations, and Availability of Immunohistochemical Antibodies

Protein	Abbreviation	Causative Genetic Mutation*	Localization	IHC Available Commercially
Light chains (λ and κ)	AL	No Yes (rare)	S, L	Yes
Transthyretin	ATTR	No Yes	S, L	Yes
Serum amyloid A	AA	No	S, L	Yes
β_2 -Microglobulin	A β 2M	No Yes (rare)	S, L	Yes
Leukocyte chemotactic factor-2	ALECT2	No Yes (rare)	S, L	Yes
Apolipoprotein AI	AApoAI	No (rare) Yes	S	Yes
Apolipoprotein AII	AApoAII	Yes	S	Yes
Apolipoprotein AIV	AApoAIV	No Yes	S	Yes
Apolipoprotein CII	AApoCII	Yes	L	Yes
Apolipoprotein CIII	AApoCIII	Yes	L	Yes
Gelsolin	AGel	Yes	L	Yes
Lysozyme	ALys	Yes	S	Yes
Fibrinogen A α	AFib	Yes	S	No
Heavy chain (IgG, IgA, IgM)	AH	No	S, L	Yes
Cystatin C	ACys	Yes	S	Yes
Procalcitonin	ACal	No	L	Yes
Islet amyloid polypeptide (amylin)	AIAPP	No	L	Yes
Atrial natriuretic factor	AANF	No	L	Yes
Prolactin	APro	No	L	Yes
Insulin	AIns	No Drug induced	L	Yes
Lung surfactant protein (surfactant protein C)	ASPC	No	L	Yes
Galectin 7	Agal7	No	L	Yes
Corneodesmosin	ACor	No	L	Yes
Lactadherin (milk fat globule-EGF factor 8 [Mfge8]; amyloid fragment is medin)	AMed	No	L	Yes
Keratopithelin (transforming growth factor β -induced protein, β ig-h3)	Aker	No	L	No
Lactoferrin	ALac	No	L	Yes
Odontogenic ameloblast-associated protein	AOAAP	No	L	Yes
Seminogelin 1	Asem1	No	L	No
Enfuviritide	AEnf	No Drug induced	L	No

Abbreviations: Ig, immunoglobulin; IHC, immunohistochemistry antibody; L, localized; S, systemic.

* Some types of amyloid are composed of proteins from both wild-type (No) and mutant (Yes) genes.

Gabriel Giannini et al

An Organ System–Based Approach to Differential

Diagnosis of Amyloid Type in Surgical Pathology

Arch Pathol Lab Med. doi: 10.5858/arpa.2018-0509-RA

Fréquence respective et types de dépôts selon les organes

Table 2. Relative Frequency of Amyloid Type by Organ System

Organ System	Common ^a Amyloid Types	Infrequent Amyloid Types	Rare Amyloid Types
Heart	AL, ATTR	AA	A β 2M, ApoA1, ApoAIV, AFib, AANF
Kidney	AL, AA, ALECT2	ATTR	AFib, ApoA1, ApoAII, ApoAIV, ApoCII, ApoCIII, ALys, AGel
Gastrointestinal tract ^b	AL, AA, ATTR	A β 2M	ApoA1, ALys
Liver	AL, ATTR, ALECT2	AA	A β 2M, ALys, AFib, ApoA1
Lung	AL, ATTR, AA	None	ALECT2, A β 2M
Peripheral nervous system	AL, ATTR	None	AA, ApoA1, A β 2M, AGel
Carpal tunnel, joints	AL, A β 2M (if on dialysis)	ATTR	AA

Abbreviations: AA, serum amyloid A; AANF, atrial natriuretic factor; A β 2M, β_2 -microglobulin; AFib, fibrinogen A α ; AGel, gelsolin; AL, light chain; ALECT2, leukocyte chemotactic factor-2; ALys, lysozyme; ApoA1, apolipoprotein A1; ApoAII, apolipoprotein AII; ApoAIV, apolipoprotein AIV; ApoCII, apolipoprotein CII; ApoCIII, apolipoprotein CIII; ATTR, transthyretin.

^a Amyloid types in bold have immunohistochemistry antibodies available commercially.

^b Data are limited.

Gabriel Giannini et al

An Organ System–Based Approach to Differential Diagnosis of Amyloid Type in Surgical Pathology

Arch Pathol Lab Med. doi: 10.5858/arpa.2018-0509-RA

Table 1 Localized cutaneous amyloidoses.

Type of amyloidosis (amyloid subtype)	Amyloid fibril precursor	Cutaneous findings and common distribution (less common)	Important differentials	Associated diseases and variants
<i>Non-hereditary localized cutaneous amyloidosis</i>				
Papular (lichenoid) PLCA = lichen amyloidosis (AK) (Figure 5)	Cytokeratin (predominantly cytokeratin 5)	Soft or hyperkeratotic, partially confluent papules <i>Distribution:</i> lower leg, forearm, trunk	Lichen simplex chronicus, hypertrophic lichen planus	<i>Variants:</i> mixed (syn. biphasic or allotropic) PLCA (= papular and macular), poikilodermatous variant (= lichenoid papules, blisters, poikilodermatous lesions)
Macular PLCA (AK) (Figure 6)	Cytokeratin (predominantly cytokeratin 5)	Vaguely demarcated, pigmented plaques; lesions often associated with areas of friction (e.g. scratching due to pruritus; syn. friction or brush amyloidosis) <i>Distribution:</i> interscapular region, (extremities, trunk)	Atopic eczema, postinflammatory hyperpigmentation, lichen simplex chronicus, fixed drug eruption, atrophoderma of Pasini and Pierini, anetoderma, morphoea	<i>Associations:</i> MEN2a, ?primary biliary cirrhosis <i>Variants:</i> mixed (syn. biphasic or allotropic) PLCA (= papular and macular), poikilodermatous PLCA (macules, blisters, poikilodermatous lesions), anosacral PLCA (predominantly in Japan), amyloidosis cutis dyschromica (hyper- and hypopigmented macules)
Nodular (tumefactive) PLCA (AL) (Figure 7)	Immunoglobulin light chains (AL- κ : AL- λ = 1 : 2)	Solitary or multiple, waxy nodules with atrophic epidermis and/or telangiectasia <i>Distribution:</i> feet, nose, genitals (legs, head)	Naevus lipomatosus, cutaneous lymphomas	<i>Associations:</i> paraproteinaemia, diabetes, Sjögren syndrome, ?CREST syndrome
SLCA (AK)	Cytokeratin (predominantly cytokeratin 5)	See associations	Depends on the clinical presentation (see association)	<i>Associations:</i> skin tumours, ^a discoid lupus erythematosus, PUVA therapy
<i>Hereditary localized cutaneous amyloidosis</i>				
Familial PLCA (AApoE4, AK) (Figure 8)	e.g. apolipoprotein E4, cytokeratin	Papules (often tiny and dome-shaped), macules <i>Distribution:</i> similar to that in papular or macular PLCA	See differentials under papular (lichenoid)/macular amyloidosis	<i>Mutations:</i> oncostatin M receptor β (OSMR β) mutations <i>Associations:</i> ?lipid metabolism disorders

^a Skin tumours: naevi, sweat gland tumours, pilomatrixomas, actinic keratoses and seborrhoeic keratoses, porokeratosis of Mibelli, Bowen disease, basal cell carcinoma and trichoepithelioma.

AK, amyloid cytokeratin; AL, amyloid from immunoglobulin light chains; AApoE4, amyloid apolipoprotein E4; MEN2a, multiple endocrine neoplasia 2A; PLCA, primary localized cutaneous amyloidosis; PUVA, psoralen and long-wave UVA radiation; SLCA, secondary localized cutaneous amyloidosis.

Table 2 Cutaneous amyloidoses due to systemic disease: typical features of systemic amyloidoses comprise the occurrence of petechiae or haemorrhages (Figures 9 and 10, often in the periorbital region), mucocutaneous infiltrates (Figures 11 and 12, especially macroglossia) and sometimes nail dystrophy (Figure 14) or bullous manifestations (Figure 13).

Type of amyloidosis (amyloid subtype)	Amyloid fibril precursor	Cutaneous findings	Extracutaneous findings	Associated diseases and variants
<i>Non-hereditary systemic amyloidoses with cutaneous involvement</i>				
Primary systemic and myeloma- or plasmocytoma-associated amyloidosis (AL)	Immunoglobulin light chains	Petechiae, haemorrhages, nail dystrophy, waxy papules/nodules/plaques, tumorous lesions, scleroderma-like infiltration, purpura, papules, nodules, bullous lesions, alopecia, cutis laxa	Macroglossia, nephropathy, cardiomyopathy, neuropathy, intestinal involvement, CTS	<i>Associations:</i> acquired von Willebrand syndrome <i>Variants:</i> bullous amyloidosis, oral mucosal bullous amyloidosis
Secondary systemic amyloidosis associated with inflammation/ tumour (AA)	SAA	Minor cutaneous involvement, sometimes petechiae, purpura and alopecia	Nephropathy, hepatosplenomegaly, gastrointestinal disorders (bleeding, motility disorders)	<i>Associations:</i> chronic infections (e.g. osteomyelitis, bronchiectasis), rheumatoid disease, neoplasia (e.g. thyroid carcinoma, Hodgkin disease)
Secondary haemodialysis-associated systemic amyloidosis (A β_2 M)	β_2 -microglobulin	Soft plaques	CTS, bone cysts, destructive arthropathy	<i>Associations:</i> nephropathy, diabetes
<i>Hereditary systemic amyloidoses with cutaneous involvement</i>				
Hereditary transthyretin amyloidosis/familial amyloid polyneuropathy (ATTR)	Transthyretin	Atrophic scars, non-healing ulcers, petechiae	Peripheral and autonomic neuropathy, CTS (especially His 114 variant), cardiomyopathy, nephropathy	<i>Mutations:</i> predominantly Val30Met
Hereditary ApoA1 amyloidosis (AApoA1)	Apolipoprotein A1	Maculopapular lesions, petechiae	Cardiomyopathy	
Hereditary cystatin C amyloidosis (ACys)	Cystatin C	Clinically asymptomatic, but positive histology	Multiple cerebral haemorrhages	
Hereditary gelsolin amyloidosis (Meretoja syndrome) (AGel)	Gelsolin	Cutis laxa, pruritus, petechiae, ecchymoses, hypotrichosis, alopecia	Corneal dystrophy, neuropathy often with cranial nerve involvement, CTS, minor nephropathies	<i>Variants:</i> Dutch type (654G→T), Finnish type (654G→A)
<i>Hereditary systemic diseases with secondary cutaneous amyloidosis</i>				
Muckle-Wells syndrome (AA)	SAA	Cold sensitivity, pruritus, cold urticaria-like lesions	Fever, chills, arthralgia, leukocytosis, lancinating limb pain	
TNF receptor 1 associated periodic fever syndrome (TRAPS) (AA)	SAA	Periorbital oedema, migrating cutaneous erythemas, conjunctivitis	Prolonged episodic fever periods, abdominal pain, myalgia	<i>Mutations:</i> extracellular domain of TNF receptor 1 (c. 40 distinct mutations)

AA, amyloid SAA; AApoA1, amyloid apolipoprotein A1; A β_2 M, amyloid β_2 -microglobulin; ACys, amyloid cystatin C; AGel, amyloid gelsolin; AL, amyloid from immunoglobulin light chains; ATTR, amyloid transthyretin; CTS, carpal tunnel syndrome; SAA, serum amyloid A; TNF, tumour necrosis factor.

Classification des formes systémiques

Bibliographie

- Gabriel Giannini et al. An Organ System–Based Approach to Differential Diagnosis of Amyloid Type in Surgical Pathology . Arch Pathol Lab Med. doi: 10.5858/arpa.2018-0509-RA
- Flores-Bozo LR et al. Mucocutaneous manifestations in systemic amyloidosis; a retrospective analytical study in a tertiary care center. Int Journal Dermatology 2019; 58: 1062-68
- S Schreml. Cutaneous Amyloidoses. Rook Textbook of Dermatology 2016. John Wiley .doi: 10.1002/9781118441213.rtd0059
- F Rongioletti et al. Chapitre 13-2. 721-5. Amyloses cutanées. Dermatologie et infections sexuellement transmissibles. JH Saurat et al. 7eme édition. 2017. Elsevier Masson.
- F Rongioletti. Amyloidosis. Section 8; 46: 754-63. Dermatology. J Bologna. 4th Edition. Metabolic and systemic diseases . Elsevier 2015.