中华高血压杂志（中英文）
CHINESE JOURNAL OF HYPERTENSION
ISSN 1673-7245
CN 11-5540/R
主管：国家疾病预防控制局
主办：中华预防医学会
福建医科大学

以消化道病变和心肌肥厚为主的芬兰型家族性淀粉样变性1例

郭 岚，黄素兰，候月辉，葛良清，郭 宁，秦 涛

在线阅读 View online: https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2026-0089

您可能感兴趣的其他文章

Articles you may be interested in

解耦联蛋白2在大鼠高血压心肌重构中的作用

中华高血压杂志. 2023, 31(5): 435-441 https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2023.05.007

心肌细胞特异性过表达内脂素对血管紧张素Ⅱ诱导的小鼠心肌肥大的影响

中华高血压杂志. 2023, 31(5): 455-460 https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2023.05.010

遗传型转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变1例

中华高血压杂志. 2023, 31(4): 397-399 https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2023.04.019

核纤层蛋白A基因突变(c.1621C>T, p.R541C)致家族性扩张型心肌病1例

中华高血压杂志. 2024, 32(12): 1190-1193 https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2024.12.016

嗜铬细胞瘤和副神经节瘤合并消化道穿孔1例

中华高血压杂志. 2024, 32(2): 191-194 https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2024.02.015

以心肌肥厚为主要表现的糖原贮积症Ⅹ Ⅴ型1例

中华高血压杂志. 2025, 33(10): 988-994 https://doi.org/10.16439/j.issn.1673-7245.2025-0193

关注微信公众号，获得更多资讯信息

• 病例报告 •

以消化道病变和心肌肥厚为主的芬兰型家族性淀粉样变性 1 例

郭岚[1]，黄素兰[1]，候月辉[2]，葛良清[1]，郭宁[1]，秦涛[1]
1. 常德市第一人民医院心血管内科，湖南 常德 415003；
2. 中国人民解放军联勤保障部队第九二一医院心血管内科

摘要：淀粉样变性是一种由罕见蛋白折叠异常引起的全身性疾病，临床表现缺乏特异性，易导致误诊。本文报道 1 例以消化道病变和心肌肥厚为主的淀粉样变性患者。该患者以胸痛、双下肢水肿、纳差为主要临床症状。查体可见巨舌、皮肤病变。心电图肢体导联低电压、心脏彩超示心肌增厚，肠镜活检刚果红染色阳性，基因检测显示凝溶胶蛋白(*GSN*)基因 c.1253A＞G(p.Y418C) 变异，考虑芬兰型家族性淀粉样变性。该病例提示，淀粉样变性可累及多器官，临床表现隐匿，病理活检刚果红染色是确诊的金标准；临床工作中需提高警惕，尽早进行活检以明确诊断，从而改善患者预后。

关键词： 心肌肥厚； 芬兰型家族性淀粉样变性； 凝溶胶蛋白 (*GSN*) 基因突变

A case of Finnish-type familial amyloidosis primarily characterized by gastrointestinal tract lesions and myocardial hypertrophy

GUO Lan[1], HUANG Sulan[1], HOU Yuehui[2], GE Liangqing[1], GUO Ning[1], QIN Tao[1]
1. Department of Cardiology, The First People's Hospital of Changde City, Changde, Hunan 415003, China;
2. Department of Cardiology, The 921st Hospital of Joint Logistic Support Force of PLA

Abstract: Amyloidosis is a systemic disease caused by rare abnormal protein folding. Due to the non-specific clinical manifestations, this disease is prone to misdiagnosis. This article reports one case of amyloidosis predominantly complicated with gastrointestinal lesions and myocardial hypertrophy. The main clinical symptoms of the patient included chest pain, bilateral lower extremity edema, and poor appetite. Physical examination revealed macroglossia and cutaneous lesions. Electrocardiogram showed low voltage in limb leads, and cardiac ultrasound indicated myocardial thickening. Colonoscopy biopsy presented positive Congo red staining. Genetic detection identified the variant c.1253A＞G (p.Y418C) of the *gelsolin* (*GSN*) gene, and the patient was finally diagnosed with Finnish-type familial amyloidosis. This case suggests that amyloidosis can involve multiple organs with insidious clinical manifestations. Congo red staining of pathological biopsy is the gold standard for definite diagnosis. Clinicians should raise awareness of this disease and perform biopsy as early as possible to confirm the diagnosis, so as to improve the prognosis of patients.

Keywords: myocardial hypertrophy; Finnish familial amyloidosis; gelsolin (*GSN*) gene mutation

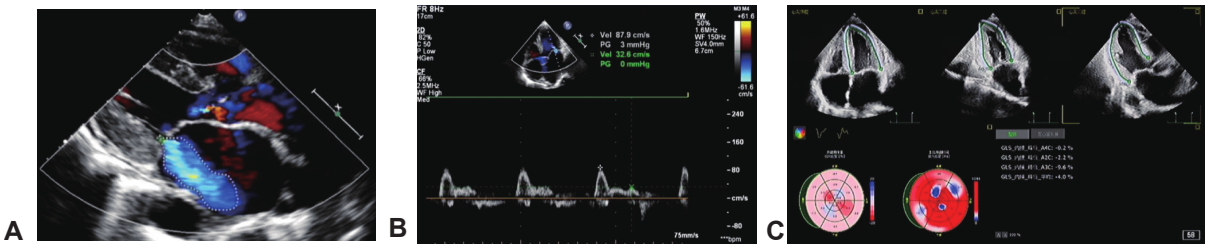
1 临床资料

患者男，74 岁，因“胸痛、双下肢水肿 2 个月余”于 2025 年 6 月入住常德市第一人民医院(我院)。患者诉就诊前 2 个月无明显诱因出现胸痛不适，为左侧胸部刺痛，程度较轻可忍受，每次持续约数分钟，日常活动无明显受限；伴随出现双下肢水肿，呈对称性，晨轻暮重，伴头晕、乏力、纳差，无颜面部水肿、心悸、呼吸困难、腹痛、腹胀、恶心等。门诊心脏彩超显示双心房增大[左心房前后径 47 mm、右心房左右径 + 上下径 108 mm(正常参考值＜90 mm)]、室间隔增厚(厚度约 14 mm)，左心室后壁增厚(厚度约 14 mm)，射血分数(ejection fraction, EF)57%，二尖瓣重度反流，三尖瓣中度反流，心包腔积液(前心包积液暗区宽度约 9.6 mm)，斑点追踪，整体应变率减低(–4.0%)，未见典型心尖保留现象，提示心肌病可能(图 1)，遂入心血管内科进一步诊治。既往有慢性胃炎和胆囊结石病史，无吸烟、饮酒史，无家族病史。

体格检查：体温 36.5 ℃，脉搏 96 次/min，呼吸 18 次/min，血压 126/51 mmHg(1 mmHg = 0.133 kPa)，

doi: 10.16439/j.issn.1673-7245.2026-0089
通信作者(Corresponding author)：黄素兰(HUANG Sulan)

体重 48 kg；神清，营养不良，自动体位，双侧瞳孔等大等圆；舌体稍大(图 2)；颈软，颈动脉无充盈；胸廓正常，双肺呼吸音稍低，未闻及啰音；心界扩大，心率 96 次/min，心律齐，未闻及杂音；腹软，无压痛及反跳痛；双下肢皮肤湿疹样改变(图 3)，未见水肿。



注：A 为胸骨旁长轴切面，可见室间隔及左心室后壁增厚(厚度约 14 mm)，可见二尖瓣重度反流；B 为左心室舒张功能测定，可见舒张早期二尖瓣血流速度峰值/心房收缩期二尖瓣血流速度峰值(E/A)＞2，考虑符合限制性心肌病改变；C 为斑点追踪图，A4C 纵向应变率(GLS)为－0.2%，A2C GLS 为−2.2%，A3C GLS 为－9.6%，整体 GLS 为－4.0%。

图 1　门诊经胸心脏彩超

Figure 1　Outpatient transthoracic echocardiography



图 2　舌体呈巨舌改变

Figure 2　Macroglossia changes



图 3　下肢皮肤呈湿疹样改变

Figure 3　Eczematous changes in the lower extremity skin

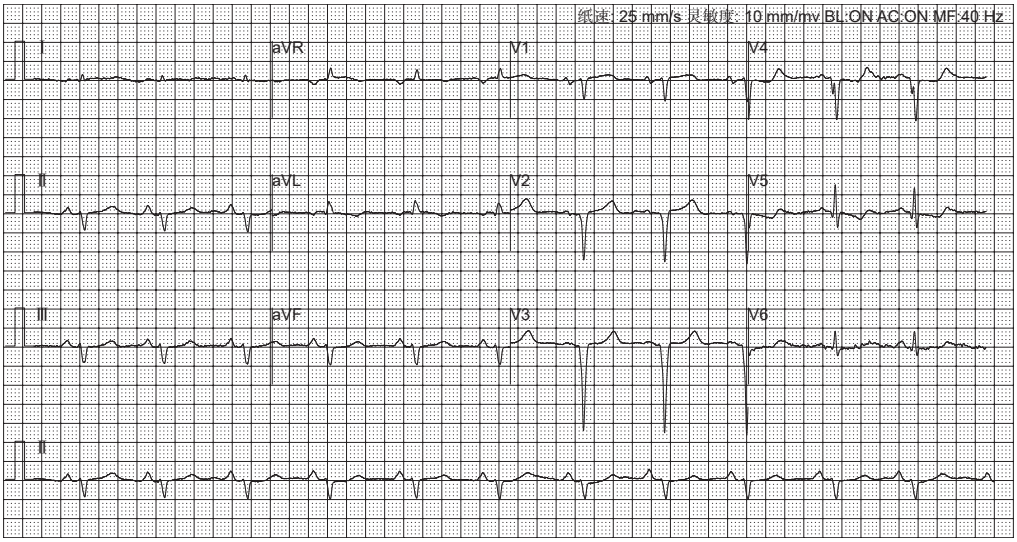
入院后完善相关检查，实验室检查显示：肾功能、血脂常规、空腹葡萄糖、电解质、心肌酶、超敏肌钙蛋白 I、甲状腺功能、粪便常规＋隐血未见明显异常；血常规：血红蛋白 124 g/L；肝功能：总蛋白 59.7 g/L，白蛋白 37.2 g/L；凝血功能：凝血酶原时间 14.7 s，国际标准化比值 1.17；尿常规：隐血 1＋；氨基末端脑利尿钠肽前体(N-terminal pro-brain natriuretic peptide，NT-proBNP) 3 271 ng/L。心电图显示左胸导联 QRS 波群低电压(图 4)。进一步完善动态心电图提示：窦性心律，平均心率 66 次/min，最慢心率 53 次/min；房性早搏 1 874 次，1 848 个单发房性早搏，6 次成对房性早搏，72 阵房性二联律，5 阵房性三联律；短阵房性心动过速 4 阵；室性早搏 100 次，呈多源性，部分呈舒张晚期室性早搏，96 个单发室性早搏，2 次成对室性早搏；交界性逸搏 9 次；部分导联异常 Q 波；Ⅱ、Ⅲ、aVF、V5、V6 导联 ST 段压低伴 T 波低平或双向；心率变异性参数全部正常窦性心搏 RR 间期标准差为 85 ms，心率变异性减低。

本例为老年患者，胸痛性质为刺痛，考虑为不典型的心绞痛表现，同时患者无明确的冠心病危险因素，但患者心电图提示前间壁导联异常 QS 波、ST-T 改变，仍需排除冠心病，遂完善冠状动脉 CT 血管成像，提示左前降支(7 段)心肌桥(浅表型)，未发现冠状动脉狭窄。结合患者心脏彩超双心房增大、心肌增厚，考虑符合限制型心肌病的表现，心电图显示左胸导联 QRS 波群低电压，且患者舌体增大，需考虑心肌淀粉样变可能。继续完善 β_2 微球蛋白、尿本周氏蛋白、血清蛋白电泳、免疫固定电泳未见明显异常；血游离轻链：kappa 轻链 31.8 mg/L↑，lambda 链 99.88 mg/L↑，kappa/lambda 0.318 4；尿游离轻链：游离 kappa 轻链 139.65 mg/L↑，游离 lambda 轻链 54.52 mg/L↑，kappa/lambda 2.561 4。进一步完善心脏磁共振成像(图 5)，延迟扫描显示心肌近中段可见弥漫性内膜下延时强化，考虑心肌淀粉样变。

根据患者心脏磁共振成像，考虑心肌淀粉样变，血尿游离轻链 kappa、lambda 升高，但 kappa/lambda 比值正常，呈现多克隆免疫球蛋白增高，多为感染、自身免疫病等继发性升高，不符合单克隆免疫球蛋白相关的心肌淀粉样变，遂考虑转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变

(transthyretin amyloid cardiac amyloidosis, ATTR-CA)可能,因患者强烈拒绝组织活检,且我院暂未开展$^{99}Tc^{m}$标记的焦磷酸盐(^{99}Technetium^{m}-pyrophosphate, $^{99}Tc^{m}$-PYP)扫描,故进一步行 ATTR-CA 基因检测,但未发现突变基因。反复与患者沟通后,建议上级医院完善心脏$^{99}Tc^{m}$-PYP 扫描,结果提示视觉评分 2 分,心脏/本底放射性感兴趣区(region of interest, ROI)计数 1.6,心脏放射性摄取轻度增加,考虑血池显影可能,未达到 ATTR-CA 诊断标准。

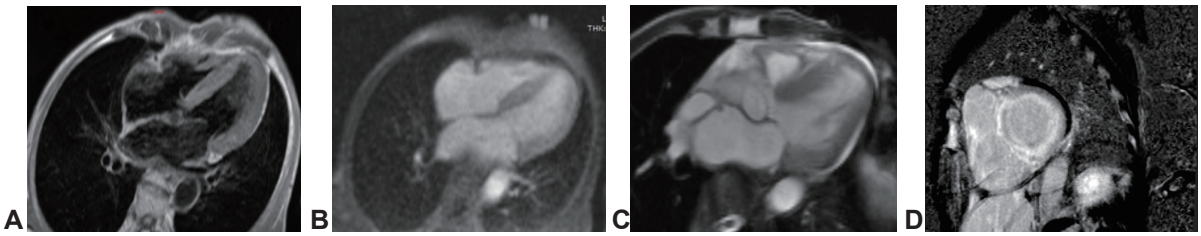
2025 年 9 月 9 日患者再次就诊于我院,仍拒绝组织活检,遂再次建议患者完善全外显子基因测序,提示芬兰型淀粉样变性,但凝溶胶蛋白(*gelsolin*, *GSN*)基因 c.1253A>G(p.Y418C)变异判读为意义未明(图 6)。为进一步明确诊治,患者虽拒绝心内科心肌活检,因纳差、腹胀,同意胃肠镜活检;胃镜提示轻度慢性非萎缩性胃炎、真菌性食管炎,刚果红染色阴性;肠镜活检提示肠黏膜间质内可见淀粉样变性,刚果红染色阳性,偏振光可见苹果绿(图 7)。考虑淀粉样变多累及神经系统,同时完善肌电图,提示上下肢部分周围神经损害表现,累及感觉神经为主。



注:心电图显示前间壁导联异常 QS 波,左胸导联 QRS 波群低电压,ST-T 改变。

图 4 心电图

Figure 4 Electrocardiogram (ECG)



注:A 为黑血序列,显示左心室壁弥漫性增厚,以前、下及间隔壁增厚明显,最厚约 16 mm;B 为心脏灌注序列,可见不均匀轻度灌注减低或缺损;C 为心脏电影序列,左心室收缩运动稍下降,心肌舒张顺应性减低;D 为延迟强化成像,心肌近中段可见弥漫内膜下区延时强化。

图 5 心脏磁共振成像(患者配合欠佳,伪影多)

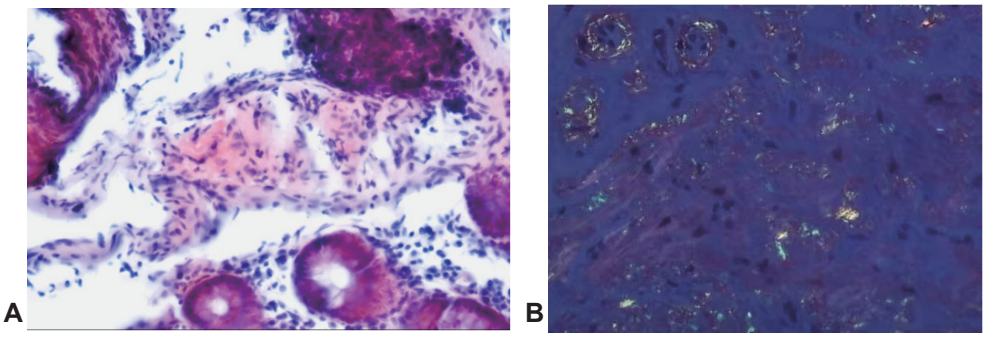
Figure 5 Cardiac magnetic resonance imaging (poor patient cooperation, multiple artifacts)

基因	染色体位置	变异信息	变异比例(Ref/mut)	合子类型	疾病名称(OMIM号)	遗传模式	变异来源	致病性评级
GSN	chr9:124083607	NM_198252.3:c.1253A>G(p.Y418C)	受检者:44/52	杂合	1. 芬兰型淀粉样变性(OMIM:105120)	1. AD	未知	意义未明变异

注:GSN 为凝溶胶蛋白;chr 为染色体;NM 为参考序列编号;Ref/mut 为正常基因/突变基因;OMIM 为在线人类孟德尔遗传数据库;AD 为常染色体显性遗传。

图 6 全外显子测序

Figure 6 Whole exome sequencing



注: A, 肠黏膜活检刚果红阳性; B, 偏振光显微镜观察可见“苹果绿色”双折射光。

图 7　肠黏膜特殊染色(× 400)

Figure 7　Special staining of intestinal mucosa

患者初步诊断心肌淀粉样变，入院后予以呋塞米间断利尿、改善食欲等对症治疗，症状好转出院。由于患者目前缺乏特异性治疗，告知患者门诊定期复查，优质蛋白加强饮食，避免劳累，注意休息。

2　讨　论

本例患者有明显双心房增大、室间隔增厚，对于双心房增大的病变，主要考虑为心房颤动所致心律失常性心肌病、限制性心肌病、缩窄性心包炎和心肌淀粉样变等；而对于室间隔增厚的病变，则为高血压心脏病、肥厚型心肌病、法布雷病、心肌淀粉样变、糖原贮积病、线粒体病和血色病等。一项纳入 128 例左心室肥厚患者的研究表明，采用“超声左心室肥厚(室壁厚度 ≥ 12 mm) + 肢体导联低电压(QRS 正向波与负向波绝对值之和＜0.5 mV)”作为心肌淀粉样变的初步诊断标准，其诊断灵敏度为 81.2%、特异度为 97.8%、准确率为 95.4%，这一“电-结构不匹配”标准，在鉴别心肌淀粉样变与原发性肥厚型心肌病(hypertrophic cardiomyopathy, HCM)、高血压性心脏病中尤为关键，HCM 患者虽存在左心室肥厚，但低电压发生率仅为 2.2%，且更常见 QRS 高电压(如 V5 导联 R 波＞2.5 mV)，发生率达 91%[1]。该患者心电图明显肢体导联低电压，故诊断首先考虑心肌淀粉样变。

系统性淀粉样变主要特点是来源各异的内源性蛋白质发生错误折叠，形成难以裂解或重吸收的淀粉样蛋白纤维，这些蛋白沉积于细胞外基质，进而致使器官组织结构受损，造成器官组织功能减退。虽然已知体内有 30 多种蛋白能够以淀粉样蛋白形式聚集，但只有 9 种淀粉样蛋白会在心肌中积累，导致严重的心脏疾病[2]。心肌淀粉样变性最常见的类型为免疫球蛋白轻链型心肌淀粉样变性(amyloid light-chain cardiac amyloidosis, AL 型)与转甲状腺素蛋白型心肌淀粉样变性(ATTR 型)，占比超过 98%[3]，其他罕见类型包括载脂蛋白 AⅠ型、载脂蛋白 AⅡ型、载脂蛋白 AⅣ型、β_2-微球蛋白型(amyloid beta-2 microglobulin amyloidosis, Aβ_2M)、纤维蛋白原型(amyloid fibrinogen-associated amyloidosis, Afib)、芬兰型(amyloid gelosin, AGel)，继发于慢性炎症和感染的血清淀粉样蛋白 A 型(serum amyloid A amyloidosis, AA)也很少见。系统性 AL 淀粉样变性是由浆细胞异常克隆增殖产生的错误折叠单克隆免疫球蛋白轻链沉积所致，AL 淀粉样纤维可以浸润多个不同的器官，如心、肾、周围神经及血管等，因此，该疾病可能表现为多种体征，症状呈非特异性临床表现，常导致诊断延迟，在累及心脏情况下，若无治疗，晚期心脏病患者的中位生存期仅为 6 个月[4]。转甲状腺素(transthyretin, TTR)是一种四聚体蛋白，参与甲状腺素和视黄醇的血浆运输；它由肝脏和脉络丛合成，疾病发生在其解离为寡聚体和单体，随后错误折叠成致病的不可溶的 ATTR 淀粉样蛋白。错误折叠可能继发于 *TTR* 基因中遗传的常染色体显性单点突变，称为突变型 ATTR(variant transthyretin, ATTRv)，或通过一种与衰老相关的未知确切机制的过程，称为野生型 ATTR(wild-type transthyretin, ATTRwt)[5]。除 ATTR-CA 可通过阴性单克隆蛋白评估和 2～3 级心肌核素摄取确定诊断外，其他类型心肌淀粉样变的确诊及分型需要组织活检[6]。该患者肠镜组织活检刚果红染色阳性，但心脏^{99}Tc^{m}-PYP 扫描未达 ATTR-CA 诊断标准，且血尿中未检出单克隆免疫蛋白和单克隆轻链，且患者拒绝进一步心肌活检及质谱检测，基因检测提示 *GSN* 基因 c.1253A＞G(p.Y418C) 变异，考虑可能为芬兰型家族性淀粉样变(familial amyloidosis of the Finnish type, FAF)。

FAF 也称为遗传性凝溶胶蛋白淀粉样变性[7]，是一种罕见的常染色体显性遗传系统性淀粉样变性，最早由芬兰眼科医生 Meretoja 于 1969 年描述[8]，最初被描述为仅限于芬兰人群，但近年来，已报道在具有非洲、亚洲、欧洲和北美洲遗传背景的个体中出现新发的突变病例[9-12]。FAF 是一种由编码 gelsolin 的 *GSN* 基因单点突变引起的疾病，c.640G＞A 和＞T 是最常见且特征更明确的突变，其他基因突变罕有报道[8,13]。Gelsolin 是一种参与炎症、细胞运动、凋亡和致癌等多

种过程的蛋白质,该蛋白有两种类型,细胞质型和血浆型,后者已被证明是病理发展的主因。突变蛋白易发生异常蛋白水解,产生的片段聚集并沉积于多种组织中,主要临床表现为进行性颅神经病变和周围神经病变、角膜格状营养不良及皮肤病变。一项纳入 15 例 AGel 淀粉样变患者的调查显示,15 例患者出现神经系统的具体表现为,93% 为颅神经病变,57% 为周围及自主神经病变,73% 为双侧腕管综合征[9]。角膜间质内的淀粉样蛋白沉积是该病最早的表现,临床表现为干眼症状、青光眼、白内障和视网膜色素变性等[14]。芬兰国家凝胶淀粉样变性登记处(national Finnish gelsolin amyloidosis registry, FIN-GAR)二期临床研究纳入 478 例患者,发现最常见的皮肤症状是眼睑下垂,由皮肤松弛引起,并因面神经麻痹而加重,约 86% 患者发生该症状[15]。纯合 *GSN* 640G>A 携带者的肾淀粉样变性可能导致 20 岁患者的肾病综合征[16]。该患者存在周围神经病变、皮肤改变、心肌损害,且皮肤为湿疹样改变,但患者颅神经体征阴性,双侧瞳孔等大等圆,对光反射灵敏,眼球运动正常,面舌瘫阴性,咽反射存在,未表现腕管椎管综合征,结合前文报道,考虑为不典型改变。

AGel 淀粉样变性在心脏上的临床表现主要基于病例报道,这些报道描述了传导障碍,如房室传导阻滞、窦性心动过缓和病态窦房结综合征[17]。在一项纳入 30 例患者的研究中,中年患者在临床检查以及影像学、超声心动图和心电图检查中均罕见出现淀粉样变性心脏病的体征,偶尔有患者出现瓣膜病变的报道。AGel 淀粉样变性中严重的临床心脏表现相当罕见,尤其是与其他系统性淀粉样变如 AL 型和 ATTR 型淀粉样变性相比。一项对 25 例患者的尸检研究显示,所有被调查的患者心肌和心脏血管中均有淀粉样蛋白沉积[18]。该患者虽未做心内膜心肌活检,但患者肠道活检证实淀粉样变。目前关于芬兰型淀粉样变的治疗暂无特异性,报道均为对症治疗[15],该患者的基因突变文献暂无报道,或许可为今后芬兰型家族性淀粉样变性的研究提供少许依据。该病例存在一定局限性,神经系统检查为周围神经检查,未进行颅神经及腕管椎管相关影像学检查;且患者父母已不在,具体情况不详,子女和兄弟姐妹因为经济和外地原因无法完善基因检测。下一步可积极动员患者完善质谱检测及家系筛查。

利益冲突声明 作者与所涉及药厂或药物公司无利益牵涉

作者贡献声明 郭岚:收集病例资料,撰写论文;黄素兰:指导诊疗过程,审核论文;候月辉:学术分析,优化讨论部分;葛良清:论文整体设计;郭宁:指导病例诊疗,研究质控;秦涛:核查临床资料,学术内容校对

参考文献

[1] 李敏, 孙显东, 王宇楠, 等. 左心室肥厚伴肢体导联低电压在心脏淀粉样变中的诊断价值[J]. 中华心力衰竭和心肌病杂志, 2024, 8(2): 89-94.
[2] Movila DE, Motofelea AC, Cozma D, et al. Cardiac amyloidosis: a narrative review of diagnostic advances and emerging therapies[J]. Biomedicines, 2025, 13(5): 1230.
[3] Ioannou A, Porcari A, Patel RK, et al. Rare forms of cardiac amyloidosis: diagnostic clues and phenotype in Apo AⅠ and AⅣ amyloidosis[J]. Circ Cardiovasc Imaging, 2023, 16(7): 523-535.
[4] Palladini G, Milani P. Diagnosis and treatment of AL amyloidosis[J]. Drugs, 2023, 83(3): 203-216.
[5] Ruberg FL, Maurer MS. Cardiac amyloidosis due to transthyretin protein: a review[J]. JAMA, 2024, 331(9): 778-791.
[6] Briasoulis A, Bampatsias D, Papamichail A, et al. Invasive and non-invasive diagnostic pathways in the diagnosis of cardiac amyloidosis[J]. J Cardiovasc Dev Dis, 2023, 10(6): 256.
[7] Buxbaum JN, Eisenberg DS, Fändrich M, et al. Amyloid nomenclature 2024: update, novel proteins, and recommendations by the International Society of Amyloidosis (ISA) Nomenclature Committee[J]. Amyloid, 2024, 31(4): 249-256.
[8] Meretoja J. Familial systemic paramyloidosis with lattice dystrophy of the cornea, progressive cranial neuropathy, skin changes and various internal symptoms. A previously unrecognized heritable syndrome[J]. Ann Clin Res, 1969, 1(4): 314-324.
[9] Mendelson L, Prokaeva T, Lau KHV, et al. Hereditary gelsolin amyloidosis: a rare cause of cranial, peripheral and autonomic neuropathies linked to D187N and Y447H substitutions[J]. Amyloid, 2023, 30(4): 357-363.
[10] Liang H, Zheng H, Lin J, et al. A novel heterozygous mutation in the gelsolin gene causes Finnish gelsolin amyloidosis associated with nephropathy and thrombotic microangiopathy[J]. Arch Med Sci, 2025, 21(1): 341-345.
[11] Oregel KZ, Shouse GP, Oster C, et al. Atypical presentation of gelsolin amyloidosis in a man of African descent with a novel mutation in the gelsolin gene[J]. Am J Case Rep, 2018, 19: 374-381.
[12] Roldán-Sevilla A, Gallego-Delgado M, Lista-Araujo MT, et al. Clinical and genetic features of AGel amyloidosis caused by novel gelsolin variant and its impact on cardiac function and conduction disorders[J]. Amyloid, 2025, 32(1): 90-92.
[13] Tuuli M, Eeva-Kaisa S, Miko V, et al. Common origin of the gelsolin gene variant in 62 Finnish AGel amyloidosis families[J]. Eur J Hum Genet, 2018, 26(1): 117-123.
[14] Maria MA, Roberta R, Elena A, et al. Ocular involvement in hereditary amyloidosis[J]. Genes (Basel), 2021, 12(7): 955.
[15] Schmidt E, Mustonen T, Kiuru-Enari S, et al. Finnish gelsolin amyloidosis causes significant disease burden but does not affect survival: FIN-GAR phase Ⅱ study[J]. Orphanet J Rare Dis, 2020, 15(1): 19.
[16] Wang S, Li D, Xu J, et al. Gelsolin amyloidosis associated with the p. D214N gelsolin gene mutation in a Chinese family[J]. Kidney Res Clin Pract, 2024, 43(5): 693-696.
[17] Mustonen T, Holkeri A, Holmström M, et al. Cardiac manifestations in Finnish gelsolin amyloidosis patients[J]. Amyloid, 2021, 28(3): 168-172.
[18] Schmidt E, Kiuru-Enari S, Atula S, et al. Amyloid in parenchymal organs in gelsolin (AGel) amyloidosis[J]. Amyloid, 2019, 26(3): 118-124.

收稿日期:2026-03-03 **修回日期**:2026-04-19
录用日期:2026-04-28 **责任编辑**:张刘锋