

## Klinický obraz

ATTR-CM se nejčastěji projevuje jako srdeční selhání se zachovalou ejekční frakcí, srdečním selháním v terénu méně významné aortální stenózy, fibrilací síní nebo atrioventrikulárními blokádami. Srdeční selhání má obvykle poměrně výraznou pravostrannou složku s výskytem ascitu a hepatomegalie. Z extrakardiálních manifestací je často doprovázena syndromem karpálních tunelů, méně frekventně spontánní rupturou distální šlachy bicepsu, zúžením páteřního kanálu, hypakusis a variabilně sensorimotorickou a/nebo vegetativní polyneuropatií, která doprovází některé typy hereditární transthyretinové amyloidózy (3). Na druhou stranu AL amyloidóza vyznačuje mnohem rozsáhlejším systémovým postižením. Postižení myokardu se projevuje rychle progresujícím a těžkým srdečním selháním při méně nápadném echokardiografickém nálezů. Postižení ledvin vede k nefrotickému syndromu až selhání ledvin. Infiltrace gastrointestinálního traktu způsobuje poruchy motility a malabsorpční syndrom, typická je makroglosie s otisky zubů na okraji jazyka. Tyto projevy jsou doprovázeny snadnou tvorbou kožních hematomů, polyneuropatií a ortostatickou hypotenzí (5).

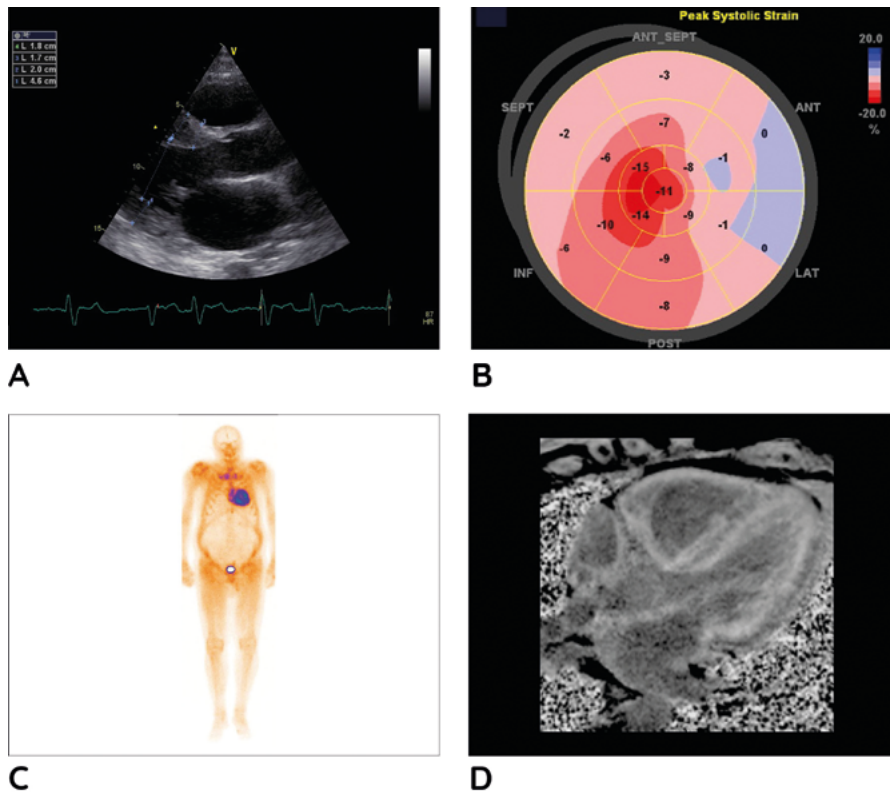
## Diagnostické modality

Při echokardiografickém vyšetření můžeme zachytit koncentrické ztluštění stěn levé komory srdeční, doprovázené ztluštěním volné stěny pravé komory, srdečních chlopní nebo síňového septa. Charakteristickou známkou je snížení longitudinální kontrakce levé komory s převažujícím

postižením bazálních segmentů oproti segmentům apikálním. Toto můžeme zobrazit pomocí mapování globálního longitudinálního strainu, kde je typickým nálezem tzv. apical sparing – zachovalá podélná kontraktilita apikálních segmentů (Obr. 1). Častá je přítomnost perikardiálního výpotku a granulární echostruktura levé komory srdce (3, 4). V EKG mají pacienti se srdečními amyloidózami nízkou voltáž QRS komplexů, která je nekoreluje se ztluštěním stěny levé komory srdce při echokardiografii. U pacientů s ATTR-CM nemusí být vždy nízká voltáž v EKG vyjádřena, mohou být zachyceny raménkové blokády, obraz jizvy na přední stěně, nebo atrioventrikulární blokády. V recentní práci byl nejvíce senzitivním a přesným indikátorem onemocnění poměr mezi celkovou sumou voltáží QRS komplexů a tloušťky stěn LKS (LWVT) < 7,8 (senzitivita 94 %, negativní prediktivní hodnota 97 %, přesnost 82 %) (6). Nemocní s ATTR-CM mívají také výrazně zvýšené kardiální biomarkery jako N-terminální-pro-B-natriuretický peptid nebo srdeční troponiny I a T. Zvýšení těchto biomarkerů je disproporcionální k tíži onemocnění, zvýšené jsou výrazně již v počátečních stádiích onemocnění (NYHA I, II) (3, 4).

Při scintigrafii pomocí kostních izotopů využíváme vysokou afinitu difosfonátů k myokardu postiženému transthyretinovou amyloidózou (Obr. 1), která je vysvětlována přítomností mikrokalciifikací v amyloidních depozitech. Jako nosiče se využívají DPD (3,3-difosfono-1,2-propandikarboxylová kyselina), případně MDP (methylendifosfonát), HDP (oxidronát) nebo pyrofosfát, značené metastabilním <sup>99m</sup>Tc-techneciem. DPD scintigrafie má v diagnostice ATTR amyloidózy vysokou senzitivitu,

**Obr. 1.** Typické nálezy transthyretinové kardiomyopatie na zobrazovacích metodách (z archivu IKEM)



**Panel A** – Nález koncentrické hypertrofie levé komory srdeční na echokardiografii (parasternální projekce)

**Panel B** – Mapa longitudinálního strainu levé komory srdeční ilustruje významné snížení v bazálních segmentech oproti segmentům apikálním (apical sparing), které je typické pro srdeční amyloidózu

**Panel C** – DPD scintigrafie ukazuje intenzivní akumulaci izotopu v srdci oproti skeletu (Perugini grade III) u pacienta s transthyretinovou kardiomyopatií

**Panel D** – Difúzní pozdní syčení myokardu obou srdečních komor gadoliniem při magnetické rezonanci srdce