

kteří se liší původem a terapeutickými možnostmi, a to AL-amyloidóza a transthyretinová amyloidóza (ATTR), kterou rozdělujeme na 2 subtypy – hereditární (mATTR) a senilní (wtATTR neboli wildtype) (2, 3, 8, 9). U AL-amyloidózy jsou prekurzorem patologické bílkoviny volné lehké řetězce imunoglobulinu produkované klonální populací plazmatických buněk. Nejúčinnější léčebnou metodou je zde vysokodávkovaná chemoterapie s autologní transplantací buněk kostní dřeně (22). Naproti tomu u mATTR amyloidózy se jedná o mutaci genu kódujícího prekurzorový protein – transthyretin (TTR), dříve nazývaný prealbumin (8, 23). Terapeutické možnosti ATTR jsou v současné době předmětem zkoumání. Při diagnostice srdeční amyloidózy vycházíme z anamnézy, klinického obrazu, elektrokardiografie (EKG), echokardiografie, biochemických ukazatelů a magnetické rezonance (MRI). Definitivní diagnózu může stanovit biopsie, ta však může být falešně negativní v případě odběru nepostížené tkáně (22). V odlišení mutantní od senilní formy ATTR nám může pomoci genetické vyšetření (23). V posledních letech nabývají na významu v diagnostice tohoto onemocnění také metody nukleární medicíny, jak prezentuje naše kazuistika.

Popis případu

72letý pacient, hypertonik s chronickou obstrukční plicní nemocí, s anamnézou plicní hypertenze, po elektrické kardioverzi v minulosti pro symptomatický atypický flutter síní s nově nasazeným amiodaronem a warfarinem, byl odeslán praktickým lékařem do naší nemocnice pro zhoršující se dušnost, nárůst otoků dolních končetin, zvětšení objemu břicha a skrota. Praktický lékař pro trvajících sinusový rytmus recentně vysadil amiodaron i warfarin, ponechal pacienta na antiagregační terapii a frekvenční kontrole betablokátozem, pro sklon k hypotenzii redukoval stávající antihypertenzní medikaci. RTG srdce a plic prokazoval zvýraznění plicních hilů s redistribucí cévní kresby v rámci kongesce, laboratorně zjištěna lehce snížená hodnota glomerulární filtrace (46,7 ml/min), sérový kreatinin 131 μ mol/l, elevace kardiomarkerů troponinu I (91 ng/l, referenční mez 0–60 ng/l) a NT-proBNP – natriuretický peptid typu B (10 854 ng/l, referenční

mez 0–125 ng/l). Na EKG jsme pozorovali sinusový rytmus, repolarizační změny nad spodní stěnou starého data, bez známek hypertrofie myokardu levé komory (Obr. 1). Sonografie břicha odhalila zvětšená hyperechogenní játra bez známek portální hypertenze, ascitickou tekutinu v dutině břišní a solitární cholecystolitázu. Za hospitalizace byla provedena jak odlehčovací, tak diagnostická punkce ascitu s negativním výsledkem cytologického i kultivačního vyšetření, biochemicky stanovena hladina bílkoviny v ascitu 42,4 g/l (hodnota svědčící pro transsudativní ascites). Echokardiografie prokázala lehce sníženou systolickou funkci pravé i levé komory (LK) s ejekční frakcí LK 45–50 %, hypertrofii myokardu s restriktivním typem plnění LK, aortální stenózou do střední významnosti, plicní hypertenzi s odhadovaným systolickým tlakem v plicnici 50–55 mm Hg, známky hyperhydratace s velkým ascitem, bez průkazu fluidotoraxu oboustranně (Obr. 2–4). S ohledem na klinický obraz a echokardiografický nálezy bylo vysloveno podezření na infiltrativní onemocnění myokardu. V diferenciativně diagnostickém procesu byla provedena elektroforéza bílkovin séra se zvýšenou zónou β_2 -globulinů a dále přítomna hyperimmunoglobulinemie IgA. Imunofixací bílkovin séra a moči neprokázán M protein (neboli paraprotein) – diagnóza mnohočetného myelomu proto málo pravděpodobná. Za hospitalizace nastavena terapie srdečního selhání a v druhé době doplněna magnetická rezonance srdce, která v nativním obraze verifikuje hypertrofii stěn LK s maximem v oblasti mezikomorového septa (18,6 mm) se stopovým perikardiálním výpotkem (Obr. 5.1) a dále prokazuje difúzní pozdní syčení myokardu obou komor gadoliniovou kontrastní látkou (late gadolinium enhancement – LGE) – nálezy vysoce suspektní pro srdeční amyloidózu (Obr. 5.2). S výsledkem MRI byl pacient rehospitalizován ke komplexnímu došetření suspektního infiltrativního onemocnění. Na interním oddělení naší nemocnice odebrány sérové volné lehké řetězce κ (128,9 mg/l) a poměr κ/λ (2,6 mg/l), který zvýšen (referenční mez 0,3–1,6 mg/l, v případě renální insuficience až do 3,1 mg/l) (16), provedená biopsie z rektu neprokázala přítomnost amyloidu. Pacient následně objednan

Obr. 1. EKG

