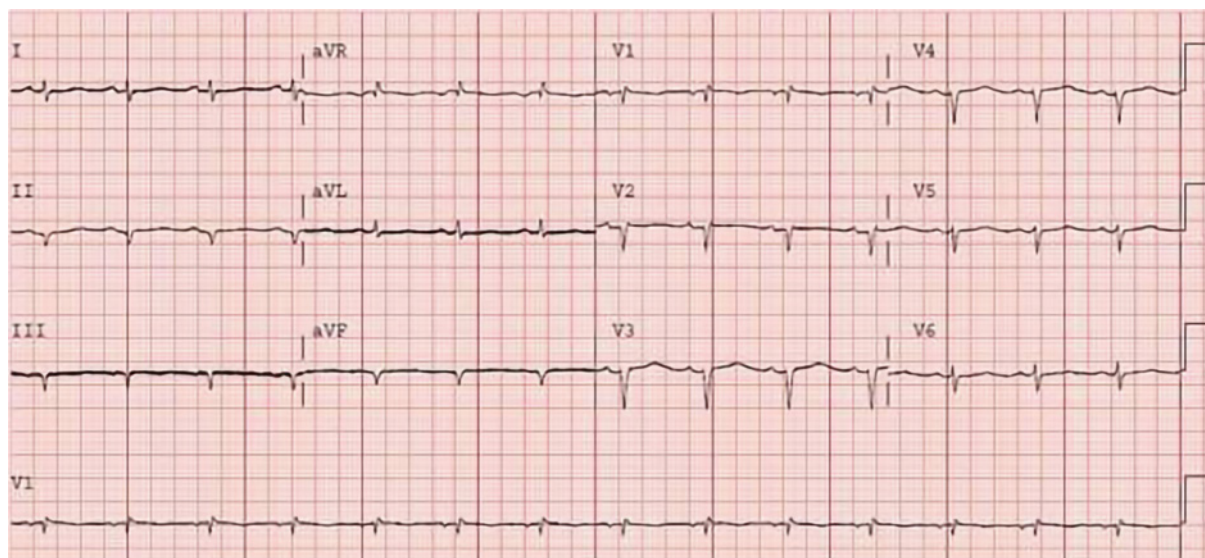


Obr. 13. EKG křivka nemocného se srdeční amyloidózou. Patrná je nízká voltáž QRS komplexů a pseudoinfarktové změny

tlaku“, tedy tzv. dekapitovaná hypertenze, s nutností down-titrace antihypertenziv. Vzhledem k nízkému srdečnímu výdeji dochází k horší toleranci betablokátorů. Často je přítomna autonomní neuropatie, což vede k ortostatické hypotenzii. Dalším důvodem případných synkop jsou brady i tachyarytmie.

V laboratorním nálezu je nápadně zvýšená hodnota natriuretických peptidů (BNP, NT-proBNP) nepoměrně vysoká k tíži srdečního selhání a trvalá elevace troponinu v důsledku postižení stěn drobných koronárních tepen amyloidem.

Na EKG je typicky nízká voltáž QRS kmitů v končetinových svodech (častěji u AL amyloidózy), která je v kontrastu k hypertrofii srdečních komor na echokardiografii. Dále mohou být přítomné pseudoinfarktové změny a arytmie – nejčastěji fibrilace síní a převodní poruchy (Obr. 13).

Zobrazovací metody

Základní diagnostickou metodou je echokardiografie. Typickým obrazem je hypertrofie (či spíše „pseudohypertrofie“) stěn levé komory (≥ 12 mm), papilárních svalů a volné stěny pravé komory. Dále je patrné zesílení mezisíňové přepážky a chlopněho aparátu. Diastolická dysfunkce a zvýšené plicní tlaky LK vedou k dilataci síní a plicní hypertenzi. Často je přítomen perikardiální výpotek (61). Typické je postižení longitudinální kontraktility, které lze vyjádřit snížením systolických rychlostí při tkáňové dopplerovské zobrazení nebo při hodnocení globálního longitudinálního strainu, typickým nálezem je tzv. „apical sparing“, představující relativní zachování systolické deformace apikálních segmentů vzhledem k segmentům bazálním (Obr. 14). Tzv. „granular sparkling“ – hyperechogenní zrnitá struktura myokardu – již ztratil v diagnostice na významu, neboť je závislý na nastavení konkrétního přístroje. Podkladem srdečního selhání je těžká diastolická dysfunkce, v pokročilých stádiích onemocnění zejména u AL amyloidózy dochází i k selhání systolické funkce. Častým nálezem zejména u pacientů s ATTRwt je aortální stenóza typu low-flow low-gradient.

Při vyšetření magnetickou rezonancí byl v případě amyloidózy popisován jako patognomický obraz difuzního subendokardiálního

LGE LK. Novější data ukazují, že obraz může být při této diagnóze různý (3). Především v počátečních fázích bývají obrazy spíše atypické nebo fokální popisované jako „patchy pattern“. Poměrně typické je v pokročilých případech obtížné nabírání LGE sekvencí, neboť myokard infiltrovaný amyloidem má signál podobný signálu krve (3). Nejdůležitější technikou je zde T1 mapping a především hodnocení ECV – amyloid se ukládá do mezibuněčného prostoru, což vede k velkému zvýšení hodnot ECV. MRI však nedokáže od sebe spolehlivě odlišit různé typy amyloidózy.

Podle výsledků výše uvedených vyšetření a tzv. „red flags“ je vysloveno podezření na srdeční amyloidózu, na jejich základě ale nelze jednotlivé typy amyloidózy odlišit. Následují tedy další diagnostické kroky vedoucí k odlišení AL a TTR amyloidózy, neboť toto odlišení je zásadní pro další léčbu a prognózu. Diagnostický algoritmus je založený na stanovení volných lehkých řetězců v séru a poměru koncentrací řetězců κ/λ a imunoelktroforéze séra a moči k průkazu monoklonálního proteinu. V případě negativního nálezu můžeme AL amyloidózu považovat za vyloučenou. Dalším krokem neinvazivní diagnostiky je provedení tzv. DPD-scintigrafie, za použití techneciem značené diphosphonodikarboxylové kyseliny. Intenzivní vychytávání ^{99m}Tc -DPD má patognomický význam pro ATTR kardiomyopatii, pokud k vychytávání radiofarmaka nedochází, diagnózu můžeme vyloučit. Pokud je stupeň vychytávání 2 nebo 3 dle Peruginiové a laboratorně je vyloučena AL amyloidóza, lze ATTR diagnostikovat bez nutnosti histologického potvrzení, tedy neinvazivně (62). V případě nejednoznačných nálezů při neinvazivním vyšetření je k potvrzení diagnózy indikováno provedení endomyokardiální biopsie. Při podezření na AL amyloidózu je možné provést biopsii extrakardiální, nejčastěji odběrem vzorku podkožní tukové tkáně z oblasti břicha. Následně je proveden odběr kostní dřeně k identifikaci klonální populace plazmatických buněk a další vyšetření k vyloučení myelomu (63).

Vzhledem k pozdnímu věku nástupu projevů onemocnění u dědičných forem by mělo být u všech pacientů s TTR amyloidózou provedeno i genetické vyšetření (55, 59, 61).