

Srdeční selhání jako první klinický projev amyloidózy

František Novák¹, Jan Václavík²

¹Interní oddělení Podhorské Nemocnice Agel, Bruntál

²Interní a kardiologická klinika Fakultní nemocnice Ostrava a Lékařská fakulta Ostravské univerzity

Pojem amyloidóza zahrnuje skupinu poruch, při kterých dochází k ukládání proteinů, přirozených i mutovaných, do tkání. Z těchto proteinů vzniká uspořádaná vláknitá, špatně rozpustná matrix zvaná amyloid. Její ukládání poškozuje funkci postižených orgánů (1, 2). Diagnostika je obtížná a často pozdní (3). Postižení srdce je velmi časté a nejvíce limituje prognózu nemocného (4). Popisujeme případ pacientky, u které ani relativně časná diagnóza srdeční amyloidózy nezabránila jejímu náhlému úmrtí.

Klíčová slova: srdeční amyloidóza, diagnostika, náhlá srdeční smrt.

Heart failure as the first clinical symptom of amyloidosis

The term amyloidosis includes a group of disorders in which proteins, both native and mutated, are deposited in the tissues. These proteins form an ordered fibrous, poorly soluble matrix called amyloid. Its deposition impairs the function of the affected organs (1, 2). Diagnosis is difficult and often late (3). Heart involvement is very common and limits the prognosis of the patient (4). We describe the case of a patient in which even the relatively early diagnosis did not prevent her sudden death.

Key words: cardiac amyloidosis, diagnosis, sudden cardiac death.

Úvod

Amyloidóza je postižení, při kterém dochází k ukládání bílkovin různého původu (amyloidu) do tkání. Amyloid lze charakterizovat jako vláknitou, špatně rozpustnou matrix, odolnou vůči proteolýze (1, 2). V současnosti je známo více než 30 bílkovin, které mohou být příčinou amyloidózy. Jedná se o velmi vzácné onemocnění s výskytem 5–12 případů/1 milion obyvatel/rok. Včasná diagnostika a léčba je pro další prognózu pacienta zásadní (3).

Může být jak lokalizovaná na jeden orgán, tak systémová s postižením více orgánových systémů. Systémové amyloidózy mohou být hereditární, ale nejčastěji se vyskytují formy získané, z nichž 70 % tvoří AL amyloidóza (3).

AL amyloidóza je způsobena ukládáním volných lehkých řetězců imunoglobulinů (free light chains; FLC), které jsou produkovány klonálními plazmatickými buňkami. V 10–20 % případů je AL amyloidóza asociována s hematologickými nádorovými onemocněními, zpravidla mnohočetným myelomem nebo Waldenströmovou makroglobulinémií (2).

Další relativně časný typ získané amyloidózy je AA amyloidóza (cca 6 %) provázející chronická zánětlivá, zejména revmatická, onemocnění, ale také nespecifické stěvné záněty, chronické osteomyelitidy apod. Při těchto onemocněních se tvoří sérový amyloid A (5).

Dalším typem je tzv. senilní amyloidóza (cca 6 %), která vzniká ukládáním nativního nemutovaného transtyrektinu čili wild-type transtyrektinu (6).

Hereditární amyloidózy vznikají mutací genu pro vlastní amyloidový prekurzor a patologicky pozměněná bílkovina, obtížněji podléhající proteolýze, tvoří depozita amyloidu. Tento typ bílkovin můžeme mimo jiné prokázat genetickým vyšetřením periferní krve. Postižení je řada, nejčastěji vzniká ukládáním mutovaného transtyrektinu (ATTR amyloidóza, cca 7 %) (7).

Nejčastěji postiženými orgány jsou srdce, ledviny, nervový systém, játra, ale postiženy bývají i měkké tkáně, GIT či plíce. Postižení srdce ve formě koncentrické hypertrofie nejvíce ovlivňuje prognózu nemocných (3, 4).