

Prognóza závisí na včasnosti diagnózy a je závislá na míře poškození srdce. U neléčeného pacienta s projevy srdečního selhání a elevací NTproBNP nad 1 800 mg/l je medián přežití okolo 6 měsíců (8). Smrt nastává obvykle v důsledku progresu srdečního selhání, maligní arytmie, asystolie nebo elektromechanické disociace (9).

Diagnostika amyloidózy se opírá o průkaz přítomnosti amyloidu, jeho typizaci a průkaz poškození orgánu či orgánů amyloidem. Typizace amyloidu je naprosto nezbytná pro nasazení adekvátní léčby (3). Zdaleka nejčastější je AL amyloidóza. Klinické známky, které by nás k této diagnóze mohly nasměrovat, jsou únava, kožní purpura, lámavé nehty, hypotenze, projevy srdečního a ledvinového selhání, makroglosie, pseudohypertrofie svalstva, periorbitální hemoragie, syndrom karpálního tunelu, hepatomegalie... (1). Dále se diagnostika opírá o stanovení přítomnosti monoklonálního imunoglobulinu a monoklonální plazmocelulární populace v kostní dřeni. K posouzení hereditární amyloidózy se provádí genetické vyšetření z periferní krve. I při průkazu přítomnosti monoklonální gamapatie je nezbytné vyloučit hereditární formu amyloidózy, neboť až ve 12 % se může jednat o koincidenci. U senilní amyloidózy se koincidencí vyskytuje dokonce až u 33 % případů. Průkaz amyloidu je založen na histologickém vyšetření. Biopsie se provádí buď nečleně z podkožního tuku z oblasti pupku, malých labiálních slinných žláz, rekta nebo jazyka, případně cíleně z postiženého orgánu (ledviny, srdce, nerv, játra) (10). Pro specifické znázornění amyloidu se používá barvení Kongo červení (2). Typizace amyloidu se provádí imunohistochemicky, imunofluorescenčně, pomocí hmotnostní spektrometrie (3). Souběžně je nutné posouzení přítomnosti orgánového postižení.

Při postižení srdce amyloidem je typický nálezy EKG s nízkou nebo normální voltáží při echokardiograficky prokázané výrazné hypertrofii LK, dále Q vlny bez anamnézy infarktu myokardu. Echokardiograficky zjišťujeme hypertrofii stěn levé i pravé komory, bývá postiženo i síňové

septum. Myokard má zrnitou strukturu a můžeme najít i separaci perikardu. Síně bývají dilatované, komory pouze zřídka. Dopplerem typicky nacházíme restriktivní plnění LK (1). K diagnostice může přispět i vyšetření MR s nálezem pozdního syčení myokardu (gadolinium delayed enhancement) (11).

Léčba amyloidózy závisí na jejím typu. U nejčastější AL amyloidózy se jedná o kombinaci protinádorové léčby, ve hře je autologní transplantace krvetvorných buněk. AA amyloidózu léčíme tím, že léčíme základní onemocnění. K léčbě pacientů s transtyrelinovou amyloidní kardiomyopatií je nově využíván přípravek tafamidis (12, 13). U některých typů hereditárních amyloidóz může pomoci transplantace jater, u senilní amyloidózy doxycyklin (3).

Popis případu

69letá žena, kuřačka, po interní strážce léčená dosud pouze s arteriální hypertenzí, přichází k prvnímu vyšetření po objednání rodinou do spádové kardiologické ambulance pro asi půl roku trvající dušnost, nižší krevní tlak, vyšší tepovou frekvenci, únavu, ztrátu na váze, nejistotu při chůzi. Sama vyslovila podezření na plicní hypertenzi, o které četla v časopise a jejíž příznaky u sebe pozorovala. Na hypertenzi užívala betaxolol 20 mg ½-0-0, amlodipin 5 mg 1-0-0, candesartan/hydrochlorothiazid 32 mg/12,5 mg 1-0-0.

Klinickým vyšetřením byla zjištěna lehká pletora ve tvářích, zvýšená náplň krčních žil, systolický šelest v prekordiu, oslabené dýchání vlevo bazálně, otoky kolem kotníků, hypertrofie svalstva (na dotaz, zda v mládí cvičila, neboť má svaly jako gymnastka, odpověděla, že nikoliv). Makroglosie jistě byla přítomná, ale popsána byla až při vyšetření na hematologické klinice. Krevní tlak byl 105/70 mm Hg.

Na EKG vstupně sinusový rytmus, tepová frekvence 85/min, Q kmity V1–V3, oploštělé T difuzně, nižší voltáž (Obr. 1).

Obr. 1. Na EKG vidíme sinusový rytmus s tepovou frekvencí 85/min, Q kmity V1–V3 bez předchozí anamnézy infarktu myokardu, ve všech svodech je nízká voltáž při echokardiograficky ověřené hypertrofii levé komory srdeční. Repolarizace bez specifických změn, pouze oploštělé vlny T

