

Tab. 2. Přehled varovných známek, které pomáhají k diagnostice srdečních amyloidóz

Skupina onemocnění	Dědičnost/ genetický defekt	Varovné klinické známky (Red Flags)	Specifické nálezy na EKG/zobrazovacích metodách	Laboratoř
AL – amyloidóza srdce	<ul style="list-style-type: none"> Získané onemocnění 	<ul style="list-style-type: none"> Obě pohlaví, věk nad 50 let Rychlá progresse SI Periorbitální hematomy Makroglosie Multiorgánový charakter postižení – poruchy motility GIT, proteinúrie až nefrotický syndrom, neuropatické projevy 	<p>Nejčastěji: nízká voltáž QRS, obraz jizvy na přední stěně</p> <ul style="list-style-type: none"> Echo známky střeďání podrobně na obrázku 3 Difuzní nebo cirkulární subendokardiální pozdní sycení při CMR Vysoký nativní T1 signál i ECV při CMR (>40 %) 	<ul style="list-style-type: none"> Paraproteinemie, paraproteinurie, abnormální poměr kappa/lambda řetězců. Enormně zvýšené NT-proBNP a hs TNT, neodpovídá klinické tíži SI
Transthyretinová kardiomyopatie wild-type	<ul style="list-style-type: none"> Získané onemocnění 	<ul style="list-style-type: none"> 15x častěji muži, nad 65 let Projevy HFPEF, fibrilace síní, atrioventrikulární blokády Typické extrakardiální projevy: syndrom karpálních tunelů, ruptura distální šlachy bicepsu, stenózy páteřního kanálu, hypacusis 	<p>Nejčastěji: raménkové blokády, avb I–III. stupně</p> <ul style="list-style-type: none"> Echo známky střeďání podrobně na obrázku 3 Difuzní nebo cirkulární subendokardiální pozdní sycení při CMR Vysoký nativní T1 signál i ECV při CMR (>40 %) 	<ul style="list-style-type: none"> Zvýšené NT-proBNP a hs TNT, neodpovídá klinické tíži SI, méně výrazné nežli u AL amyloidu
Transthyretinová kardiomyopatie hereditárníATTR	<ul style="list-style-type: none"> AD s neúplnou penetrancí mutace TTR 	<ul style="list-style-type: none"> Mírně častěji u mužů, od 40 let, v závislosti na mutaci Projevy HFPEF, fibrilace síní, atrioventrikulární blokády U řady mutací od 3.–4. dekády progreduje senzomotorická a vegetativní neuropatie (ortostatická hypotenze, gastroparéza, obštipace, močová retence, erektilní dysfunkce) Syndrom karpálních tunelů bilaterálně Poruchy vizu (u 20 % mutací opacity sklivce) 	<p>Nejčastěji: raménkové blokády, avb I–III. stupně</p> <ul style="list-style-type: none"> Echo známky střeďání podrobně na obrázku 3 Difuzní nebo cirkulární subendokardiální pozdní sycení při CMR Vysoký nativní T1 signál i ECV při CMR (>40 %) 	<ul style="list-style-type: none"> Zvýšené NT-proBNP a hs TNT, neodpovídá klinické tíži SI, méně výrazné než u AL amyloidu

senzitivním indikátorem amyloidní kardiomyopatie. V recentní práci byl nejvíce senzitivním a přesným indikátorem onemocnění poměr mezi celkovou sumou voltáží QRS komplexů a tloušťky stěn LKS (LVWT) <7,8 (senzitivita 94 %, negativní prediktivní hodnota 97 %, přesnost 82 %) (17). Na zobrazovacích metodách diagnózu srdeční amyloidózy podporuje přítomnost koncentrické hypertrofie LKS, porucha longitudinální kontrakce LKS s převahou postižení bazálních segmentů a ušetřením apikálních segmentů (apical sparing), granulární echostruktura myokardu LKS na echokardiografii, ztluštění volné stěny pravé komory (norma do 4 mm), ztluštění septa síní a přítomnost perikardiálního výpotku (15, 16). Známky srdečních amyloidóz na CMR jsou ukázány v tabulce 2 a podrobně jsou zmíněny v odstavci věnovaném použití CMR při diagnostice fenokopii HCM. Typický nálezy u srdeční amyloidózy na CMR ukazuje obrázek 4. Jedná se o nálezy difuzního pozdního sycení myokardu obou srdečních komor, které postihuje subendokardiální vrstvy levé komory, nebo je dokonce transmuralní.

Obrázek 5 popisuje diagnostický postup u srdečních amyloidóz. Důležitým nástrojem pro diagnózu TTR srdeční amyloidózy je scintigrafie s použitím 99mTc-3,3-diphosphono-1,2-propanodikarboxylové kyseliny (DPD). Obrázek 6 ilustruje pozitivní výsledek DPD scintigrafie, při kterém je akumulace izotopu v srdci stejná nebo vyšší než v okolním skeletu, což je popisováno jako stupeň II a III podle Peruginiho.

Obr. 4. Typický nálezy u srdeční amyloidózy na magnetické rezonanci. Je patrné difuzní pozdního sycení myokardu obou srdečních komor, které postihuje subendokardiální vrstvy levé komory a v některých segmentech je dokonce transmuralní. Z archivu IKEM

