FAKULTNÍ NEMOCNICE® OLOMOUC

Lékařská fakulta
Univerzita Palackého v Olomouci

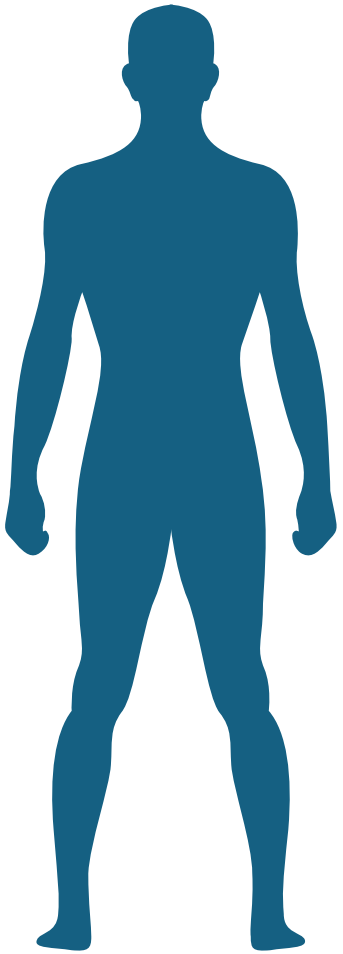
KOMPLEXNÍ KARDIOVASKULÁRNÍ CENTRUM
FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC

Transthyretinová amyloidóza v klinické praxi

MUDr. Renáta Aiglová, Ph.D.
I. interní klinika – kardiologická
Fakultní nemocnice Olomouc

Přednáška podpořena společností Pfizer

Kazuistika I.



78-letý muž

Námahová dušnost, otoky DKK – trvající cca 2 týdny, dlouhodobě parestezie DKK

Anamnéza:

- Diabetes mellitus 2. typu
- Arteriální hypertenze
- Vředová choroba gastroduodena
- St.p. operaci pravého kolene
- St.p. operaci karpálního tunelu bilat.

Objektivně:

nepravidelná srdeční akce, dýchání alveolární bez vedl. fenoménů,

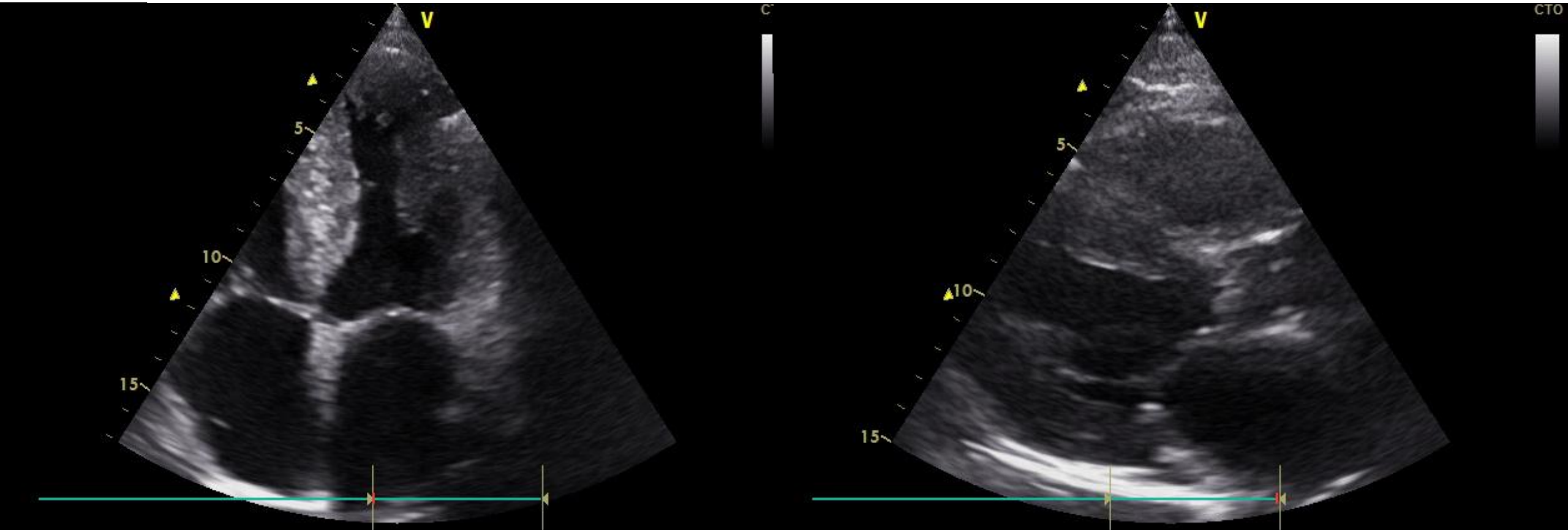
otoky bilat. do výše kolen

Laboratorně:

NTproBNP 3057,2 ng/l

eGFR 84 ml/min/1,73m^2

EKG: SR, AVB III.st.



Archiv autora

Klinická manifestace – red flags

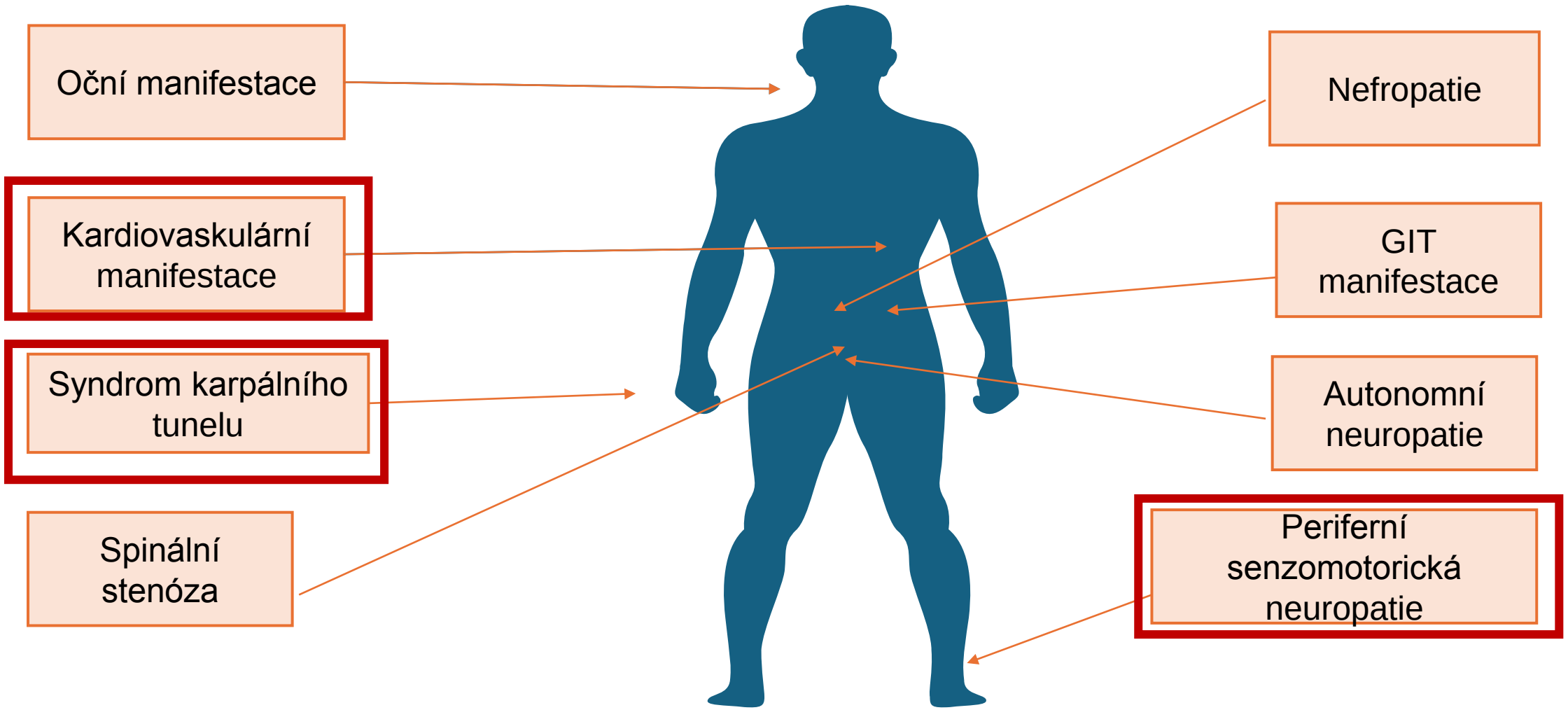
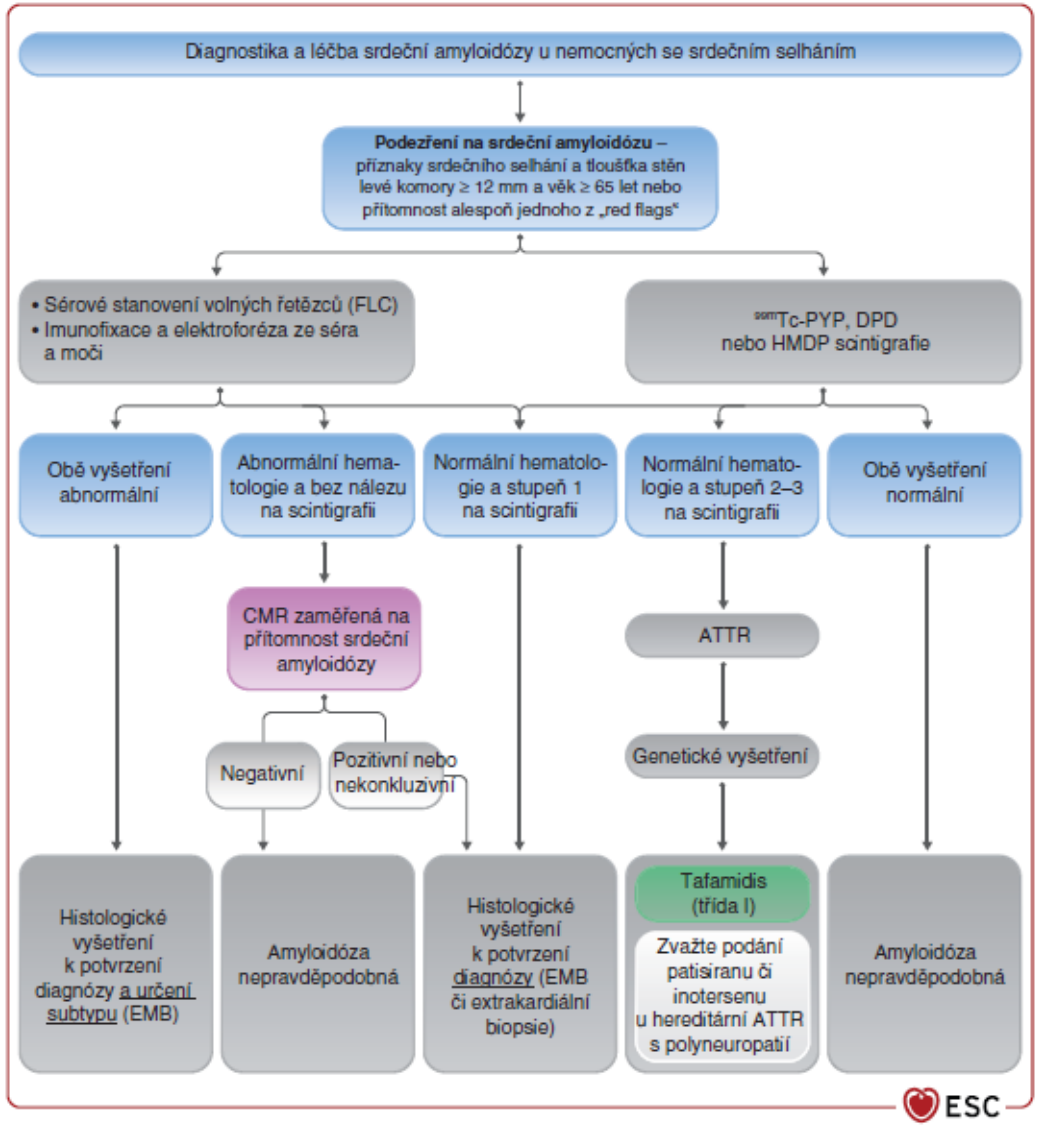


Schéma autora

Diagnostika srdeční amyloidózy



J. Špinar, et al., Souhrn Doporučených postupů ESC pro diagnostiku a léčbu akutního a chronického srdečního selhání z roku 2016, Cor et Vasa 58 (2016) e530–e568

Vysloveno podezření na amyloidózu

Doplněna další laboratorní vyšetření:

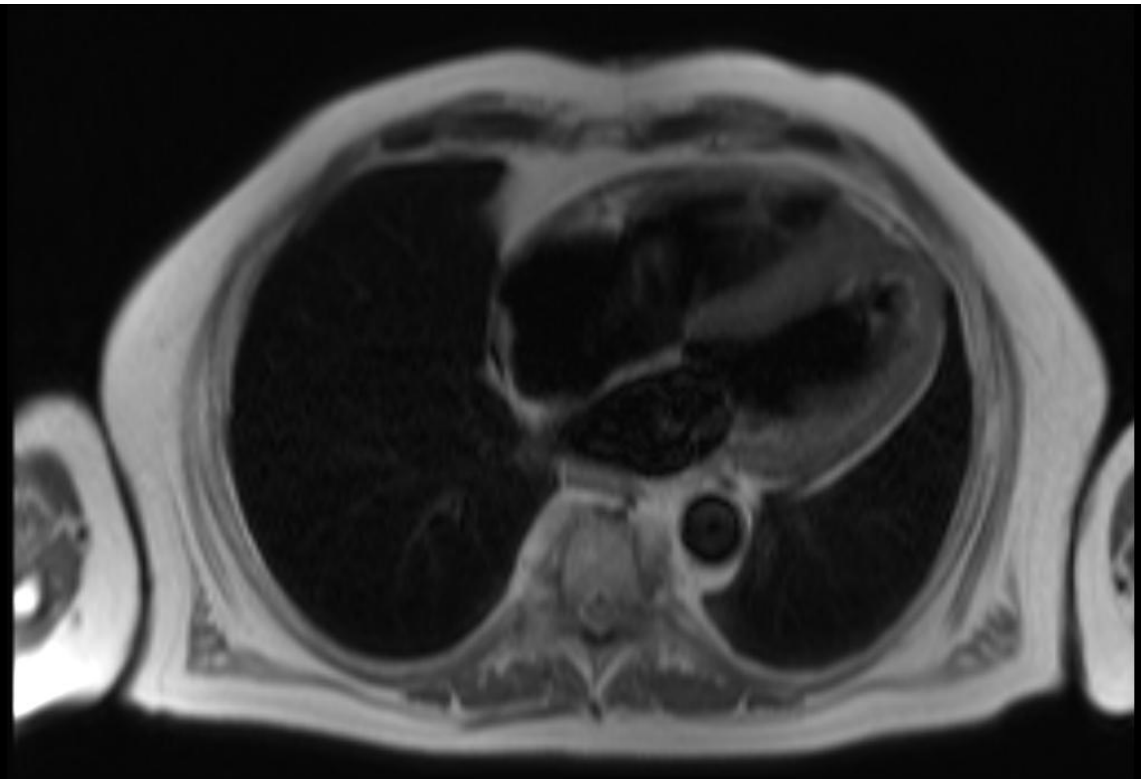
kappa/lambda 1,387

paraprotein neprokázán

Primoimplantace 2D plně MR kompatibilního kardiostimulátoru

Primozáchyt fibrilace síní nejasného stáří

Naplánováno další došetření - MRI srdce, kostní scintigrafie



Archiv autora

MRI srdce s nálezem odpovídajícím amyloidóze

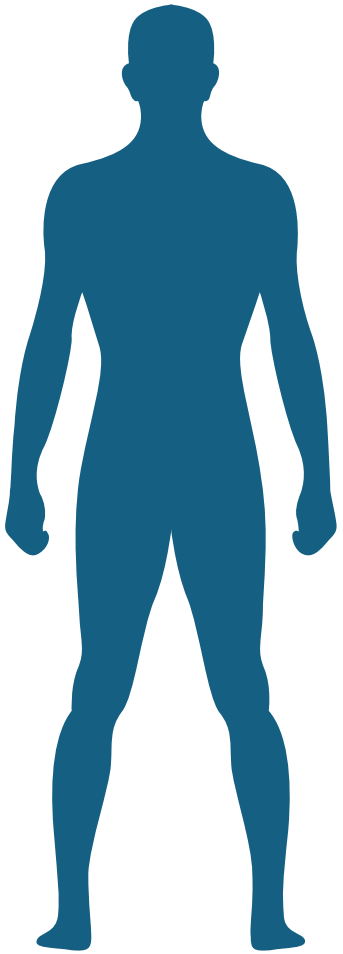
Kostní scintigrafie – Perugini grade 3

Genetické vyšetření – negativní

U pacienta diagnostikován uroteliální karcinom močového měchýře pT1 HG G3

- st.p. primoTURBT + single shot Epirubicinu, časná reTURBT + 6x BCG, t.č. pokračuje BCG

Kazuistika II.



71-letá žena

Anamnéza:

- St.p. implantaci 2D kardiostimulátoru pro AVB III.st.
- ICHS – st.p.NSTEMI - 70-80% stenóza RIA, řešeno PCI s implantací CoCr stentu
- St.p. ischemické CMP v povodí a.cerebri media vlevo, etiologicky v.s. kardioembolismus při paroxysmální fibrilaci síní
- Arteriální hypertenze
- Dyslipidémie
- VAS

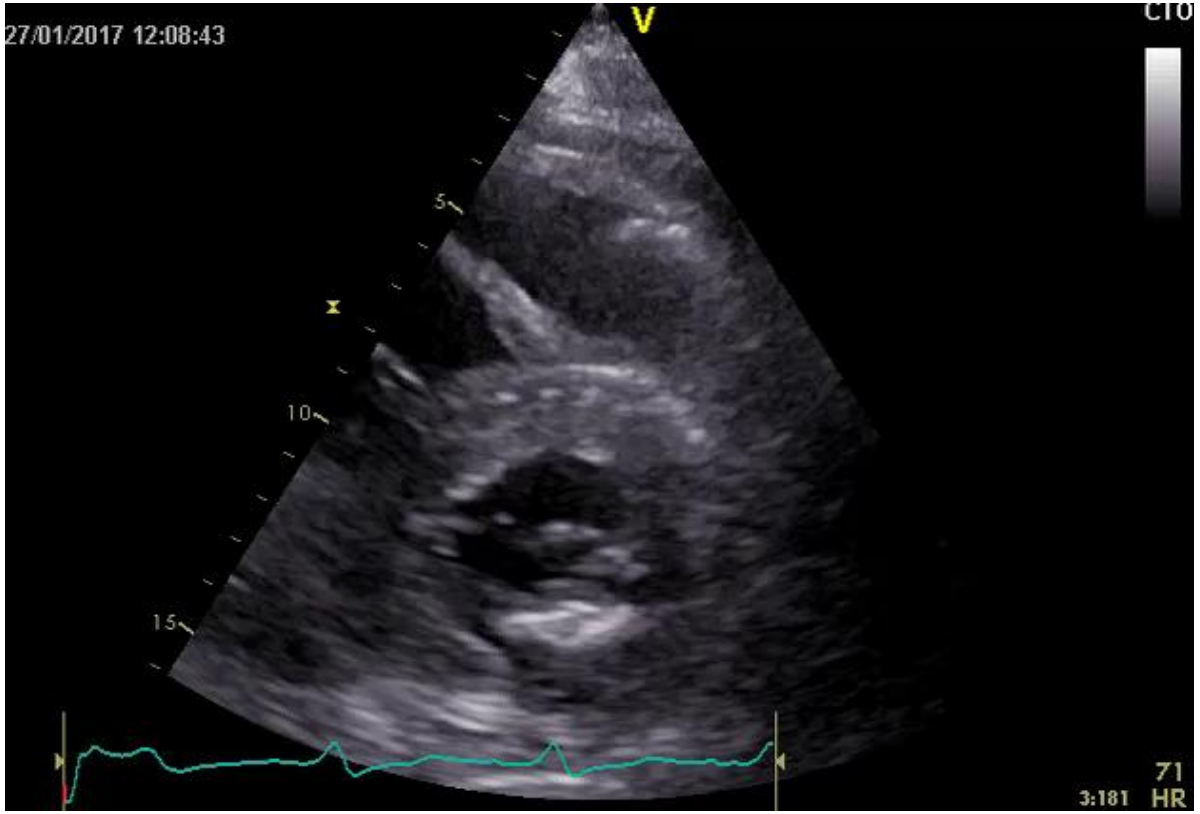
Rodinná anamnéza bez KV onemocnění

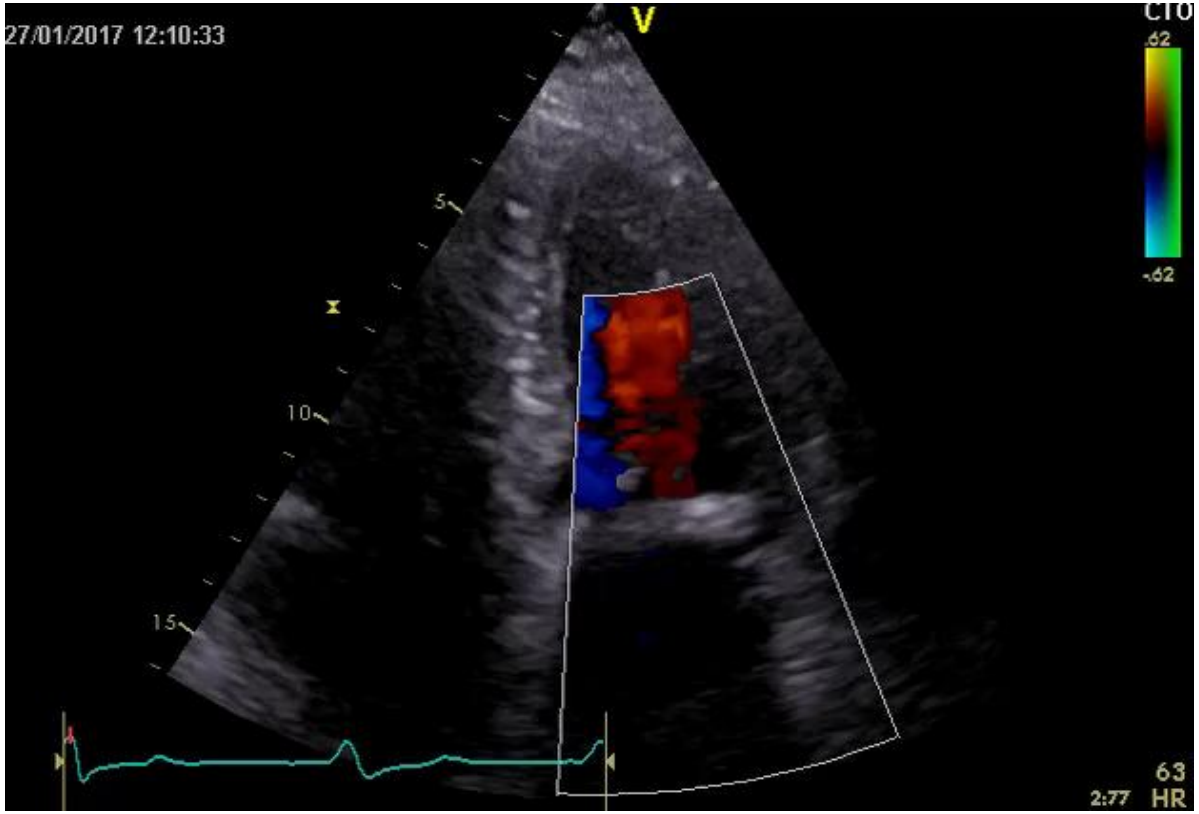
Globální kardiální dekompenzace

Perzistující fibrilace síní, CHA2DS2VASc 8,
rate control betablokátorem, antikoagulace warfarinem

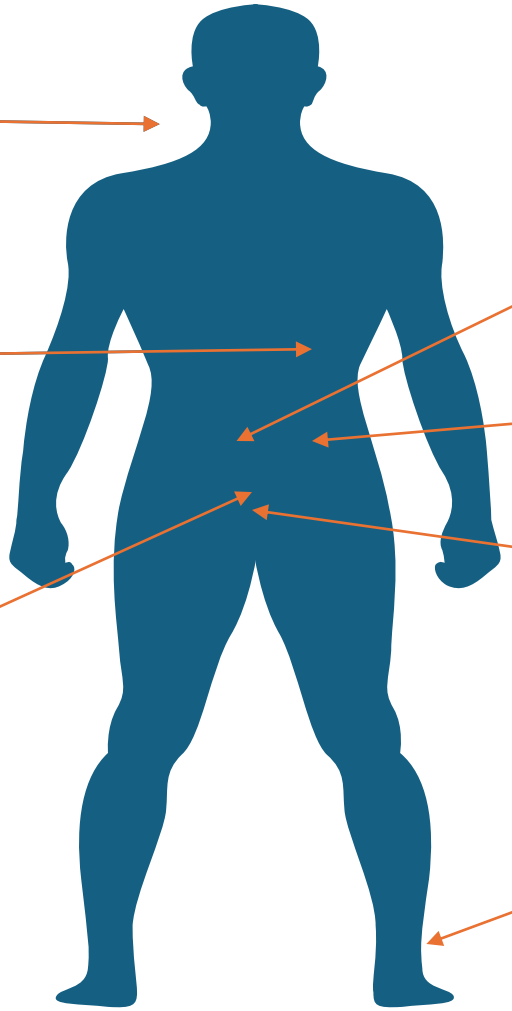
Renální insuficience, G3 KDIGO

Echokardiograficky těžká koncentrická hypertrofie myokardu, EF LK 30-35%, diastolická dysfunkce II.stupně





Klinická manifestace – red flags



- Oční manifestace
- Kardiovaskulární manifestace
- Syndrom karpálního tunelu
- Spinální stenóza
- Nefropatie
- GIT manifestace
- Autonomní neuropatie
- Periferní senzomotorická neuropatie

Schéma autora

Koronarograficky bez významné stenózy či restenózy

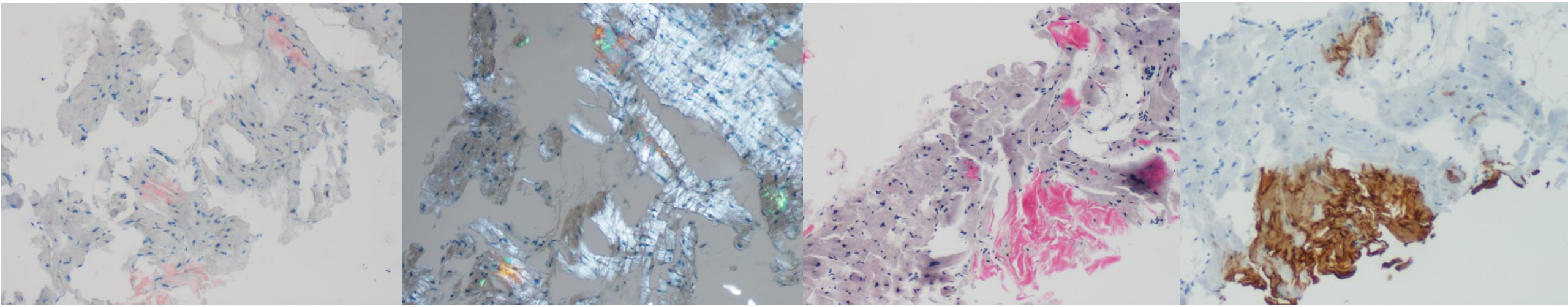
Nemožnost provedení MRI srdce pro MRI inkompatibilní kardiostimulátor

Indikováno provedení scintigrafie

Archiv autora

Endomyokardiální biopsie

- Histologicky detekována depozice amyloidu v intersticiu myokardu
- Imunohistochemicky prokázán amyloid transthyretinového typu

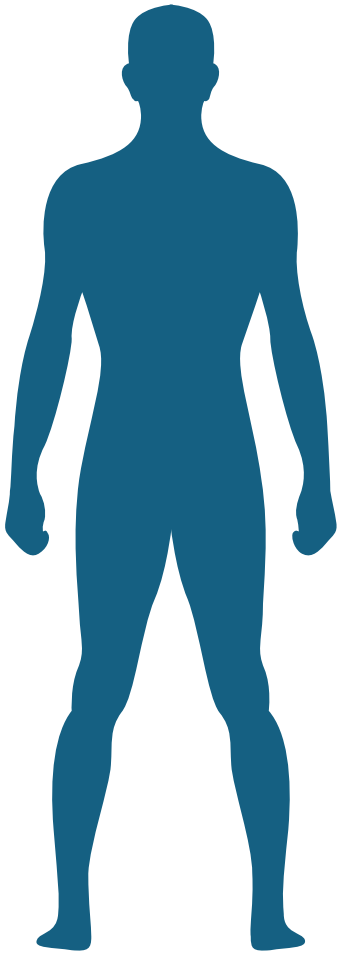


Upgrade 2D kardiostimulátoru na BiV ICD z prim. preventivní indikace

Archiv autora

Byla AVB vyššího stupně jedním z prvních projevů amyloidózy?

Kazuistika III.



71-letý muž

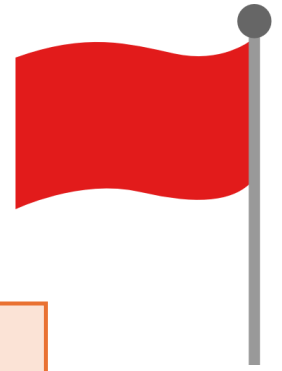
Referován ambulantním kardiologem pro susp. amyloidózu

Anamnéza:

- Srdeční selhání s mírně redukovanou ejekční frakcí EF LK 45-50%, NYHA II
- Arteriální hypertenze
- Syndrom karpálního tunelu bilat.
- Glaukom
- VAS L páteře

Rodinná anamnéza – matka zemřela v 70 letech, měla ICHS, otec zemřel v 76 letech na ca plic, bratr zemřel tragicky

Klinická manifestace – red flags



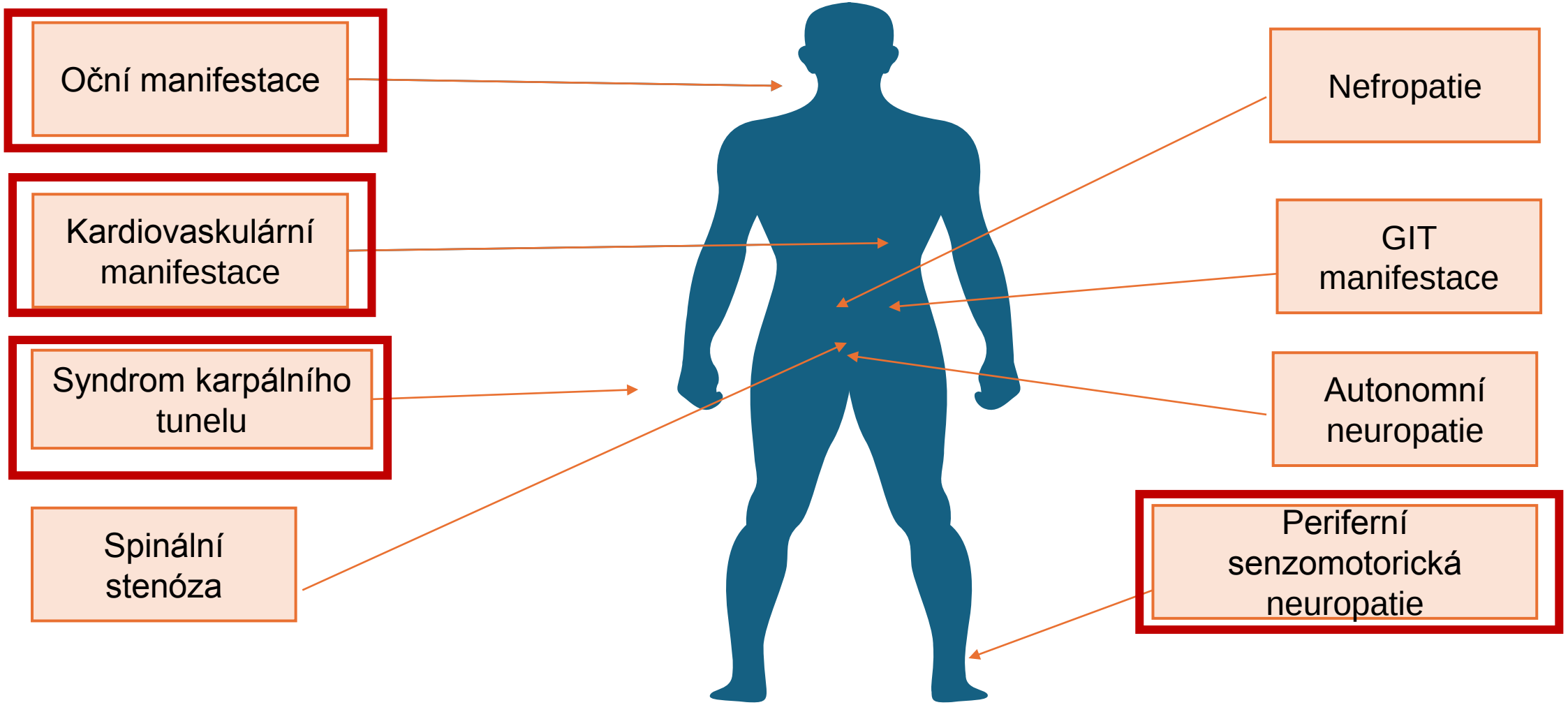


Schéma autora

Echokardiografie:
LK bez dilatace, symetrická hypertrofie, difuzní hypokontraktilita, EF LK 45-50%. Diastolická dysfunkce III.st., vysoké plnící tlaky LK.

Laboratorně:

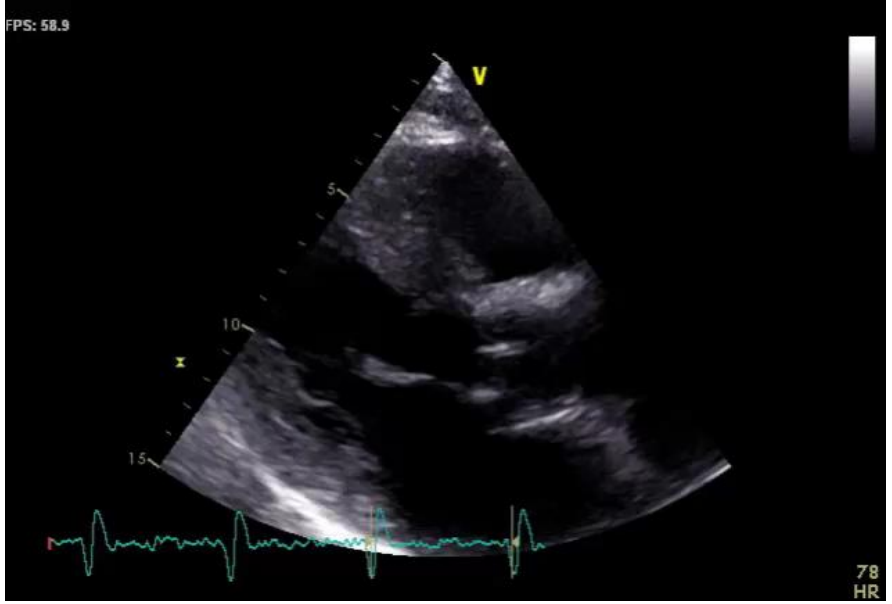
kappa/lambda 1,539, paraprotein neprokázán

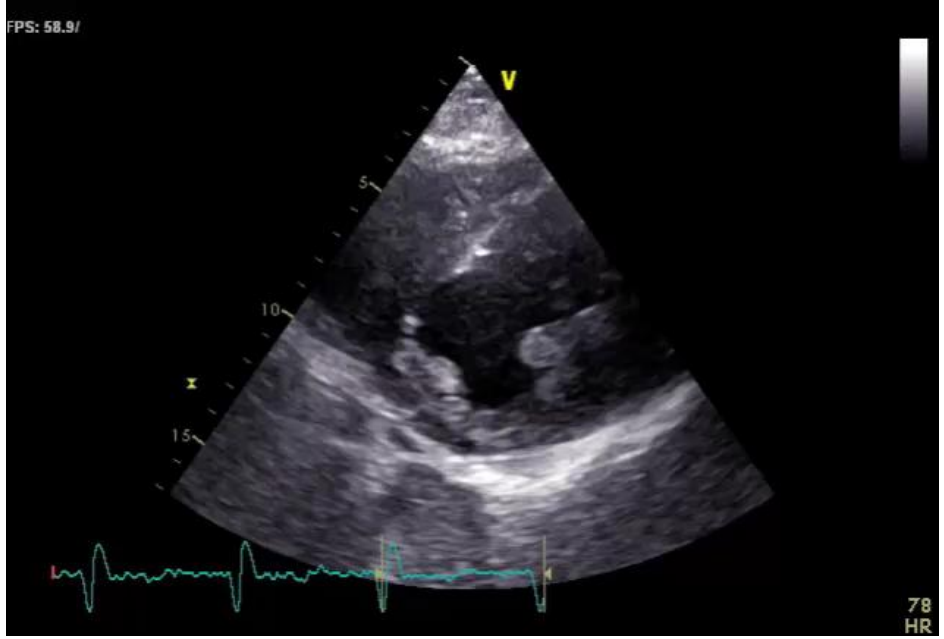
MRI srdce:

Nález odpovídá amyloidóze

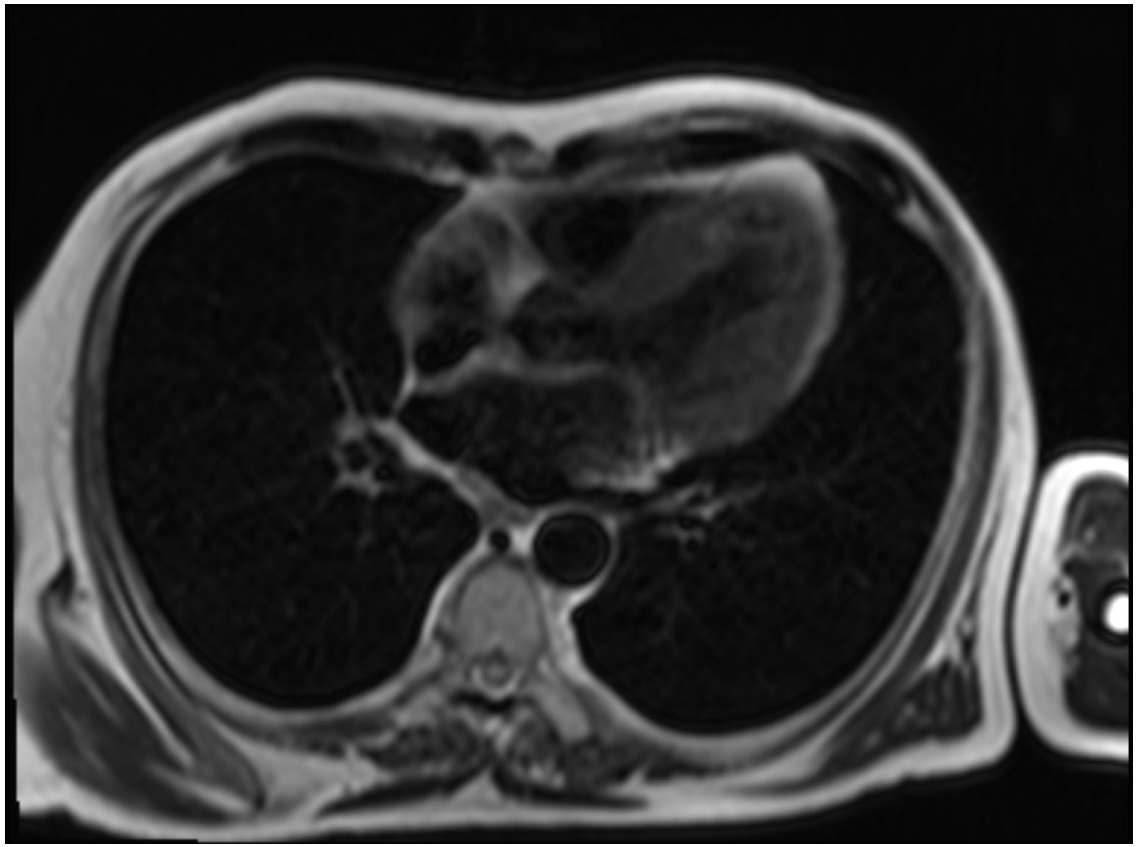
Kostní scintigrafie:

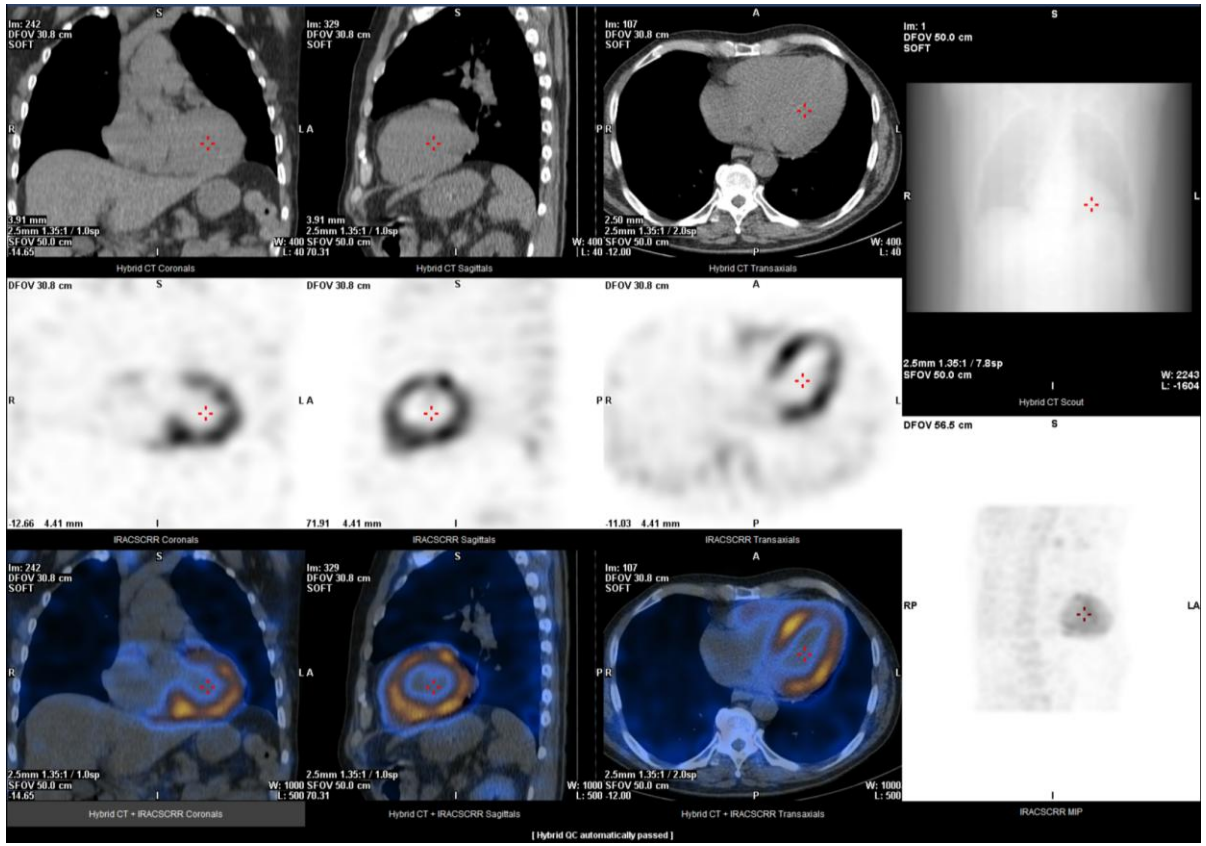
Perugini grade 3





Archiv autora





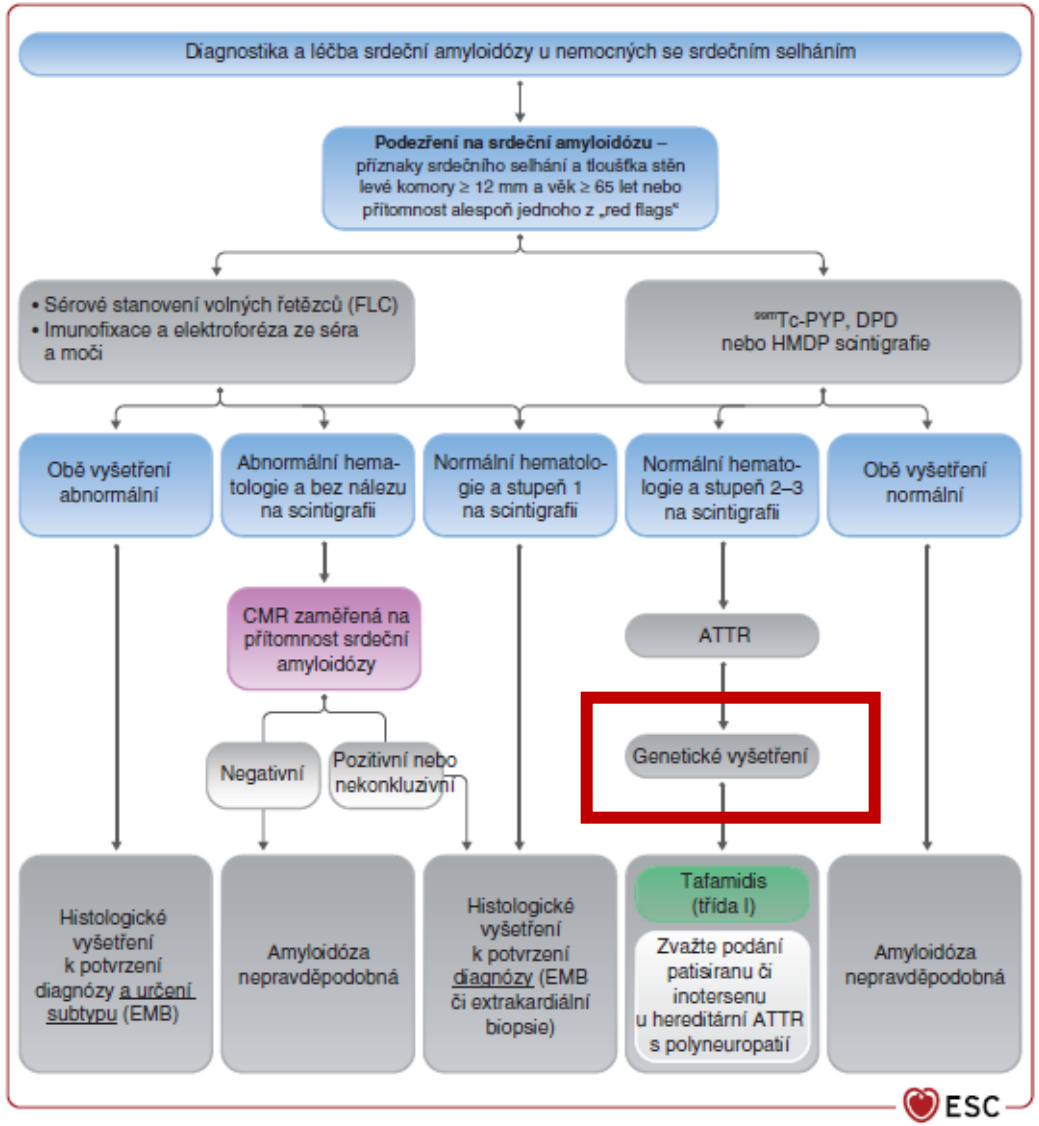
Archiv autora

Indikujete genetické vyšetření u všech pacientů s TTR-amyloidózou?

a. ANO

b. NE

Diagnostika srdeční amyloidózy



J. Špinar, et al., Souhrn Doporučených postupů ESC pro diagnostiku a léčbu akutního a chronického srdečního selhání z roku 2016, Cor et Vasa 58 (2016) e530–e568

Úhradová kritéria tafamidisu

Léčivý přípravek Vyndaqel je hrazen k léčbě transthyretinové amyloidózy divokého typu zahájené u dospělých pacientů s kardiomyopatií (ATTR-CM) s funkční třídou NYHA I až II.

Léčba předmětným přípravkem je přerušena v případě, že je u pacienta zjištěn některý z dále uvedených klinických stavů:

a) Setrvalé zhoršení do funkční třídy NYHA IV
b) Pokles GRF < 25 ml/min/1,73m2
c) Progredující těžká hepatopatie
d) Neovlivnitelná těžká malnutrice
e) Závažné nežádoucí účinky spojené s léčbou léčivým přípravkem Vyndaqel
f) Jiné závažné onemocnění s životní prognózou do 12 měsíců
g) Rozvoj těžké demence či jiného devastujícího neurologického onemocnění

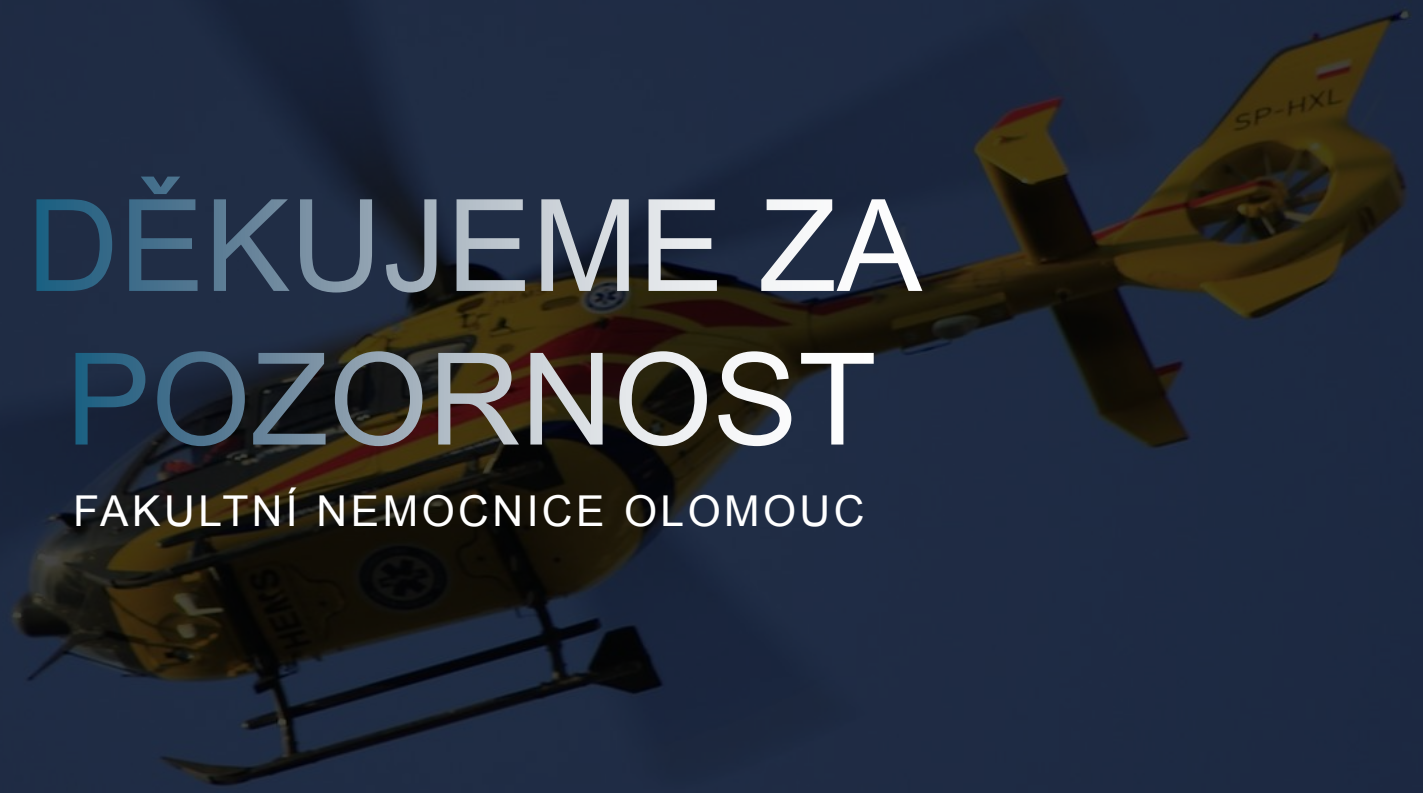
https://prehledy.sukl.cz/prehled_leciv.html#/leciva/0238843, staženo 29.4.2027

Genetické vyšetření:

V genomické DNA pacienta byla v genu TTR nalezena patogenní sekvenční varianta c.424G>A(p.Val142Ile) v heterozygotním stavu

Závěr

- Kardiální amyloidóza je poměrně častou, ale velmi málo diagnostikovanou příčinou srdečního selhání
- Red flags – velmi dobré vodítko v diagnostice amyloidózy
- Dodržení diagnostického algoritmu včetně genetického vyšetření
- Pro prognózu pacientů je důležitá včasná diagnostika a včasná indikace specifické terapie



DĚKUJEME ZA POZORNOST

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC

KOMPLEXNÍ
KARDIOVASKULÁRNÍ CENTRUM
FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC

Výdej léčivého přípravku Vyndaqel je vázán na lékařský předpis a je hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Před předepsáním přípravku se, prosím, seznamte s úplnou informací o přípravku na www.pfizer.cz/vpois.

Pfizer, spol. s r.o., Stroupežnického 3191/17, Smíchov, 150 00 Praha, tel.: 283 004 111, fax: 251 610 270, www.pfizer.cz