

Journal für Kardiologie

Austrian Journal of Cardiology

Österreichische Zeitschrift für Herz-Kreislauserkrankungen

Aktuelles: Herzinsuffizienz bei Patient mit hereditärer ATTR-Amyloidose

Reiter C

Journal für Kardiologie - Austrian

Journal of Cardiology 2020; 27

(3-4), 109-110

Homepage:

www.kup.at/kardiologie

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche



Offizielles
Partnerjournal der ÖKG



Member of the ESC-Editor's Club



Offizielles Organ des
Österreichischen Herzfonds



ACVC
Association for
Acute CardioVascular Care

In Kooperation
mit der ACVC

Indexed in ESCI
part of Web of Science

Indexed in EMBASE

Veranstaltungskalender

Hybrid-Veranstaltungen der Herausgeber des **Journals für Kardiologie**

Finden Sie alle laufend aktualisierten Termine
auf einem Blick unter

www.kup.at/images/ads/kongress.pdf

Herzinsuffizienz bei Patient mit hereditärer ATTR-Amyloidose

C. Reiter

Aus dem Kepler Universitätsklinikum Linz – Med Campus III. – Kardiologie und Internistische Intensivmedizin

Ein Mitte 70-jähriger Mann wurde aufgrund von Herzinsuffizienz mit Belastungsdyspnoe und zunehmender Leistungseinschränkung (NYHA-Stadium II) an die kardiologische Abteilung des Kepler Universitätsklinikum, Linz, zugewiesen.

Anamnese

Der Patient gab an, dass die Beschwerden bereits vor einem knappen Jahr schleichend begonnen und in den letzten Wochen an Intensität zugenommen hätten. Zuletzt waren ihm gelegentlich Beinödeme aufgefallen. Der Patient berichtete auch über Hyp-/Parästhesien an beiden unteren Extremitäten. Er wies Narben an beiden Handgelenken auf, die von zwei Operationen bei bilateralem Karpaltunnelsyndrom herrührten, die im Alter von Mitte 60 Jahren erfolgt waren.

An weiteren Vorerkrankungen waren eine arterielle Hypertonie, Hypercholesterinämie sowie Vorhofflimmern zu erheben. Sechs Monate zuvor war eine elektrische Kardioversion in einem

auswärtigen Krankenhaus erfolgt. Die bestehende medikamentöse Therapie umfasste Apixaban, Atorvastatin, Valsartan/Hydrochlorothiazid, Sotalol und Spironolacton.

Klinik

Bei der Erstpräsentation bestanden Beinödeme und eine ausgeprägte Pallhypästhesie.

Abklärung

Die Echokardiographie ergab eine Linksventrikelhypertrophie mit einer interventrikulären Septumdicke von 13 mm, eine linksventrikuläre Ejektionsfraktion von 60 %, eine restriktive diastolische Funktionsstörung und dilatierte Vorhöfe (Abb. 1).

Differentialdiagnostische Überlegungen

Als Ursache für die Linksventrikelhypertrophie wurden die arterielle Hypertonie, eine hypertrophe Kardiomyopathie oder kardiale Amyloidose in Betracht

gezogen. Da Hypertrophie-Zeichen im 12-Kanal-EKG bei einem Sokolow-Index von 2,63 mV fehlten, wurde primär eine Amyloidose vermutet (Abb. 2).

Weitere Abklärung

Zur Erhärtung der Verdachtsdiagnose erfolgte eine kardiale Magnetresonanztomographie (MRT). Im T1-Mapping imponierte eine deutliche Erhöhung der Signalintensität auf > 1100 SI und in den Late-Gadolinium-Enhancement-Sequenzen stellte sich das für eine kardiale Amyloidose typische Bild einer diffusen, homogenen, myokardialen Anreicherung dar (Abb. 3).

Diagnosesicherung ATTR-Amyloidose

Anschließend erfolgte die Sub-Differenzierung der Amyloidose. Zum Ausschluss einer Leichtketten-Amyloidose erfolgte eine Immunfixation in Harn und Serum, welche einen unauffälligen Befund ergab. Im nächsten Schritt, einer ^{99m}Tc-Diphosphono-1,2-Propandicarbonsäure- (DPD-) Knochenszintigraphie, wurde eine myokardiale Traceranreicherung nachgewiesen. Damit konnte die Diagnose einer Transthyretin- (ATTR-) Amyloidose gesichert werden. Es wurde eine Blutprobe für eine genetische Abklärung versandt und eine Therapie mit Grüntee-Extrakt verordnet.

Vorbereitung für eine Therapie mit Tafamidis

Ein Mittel der Wahl für die Therapie der ATTR-Amyloidose ist der Transthyretin-stabilisierende Wirkstoff Tafamidis. Der Datenlage zufolge senkt Tafamidis die Mortalität und die Rehospitalisationsrate. Für die Anwendung von Tafamidis war zum Zeitpunkt der Diagnosestellung der Nachweis einer Polyneuropathie erforderlich. Eine Elektroneurographie bestätigte den Befund einer mittelgradigen sensomotorischen, axonal betonten Polyneuropathie.

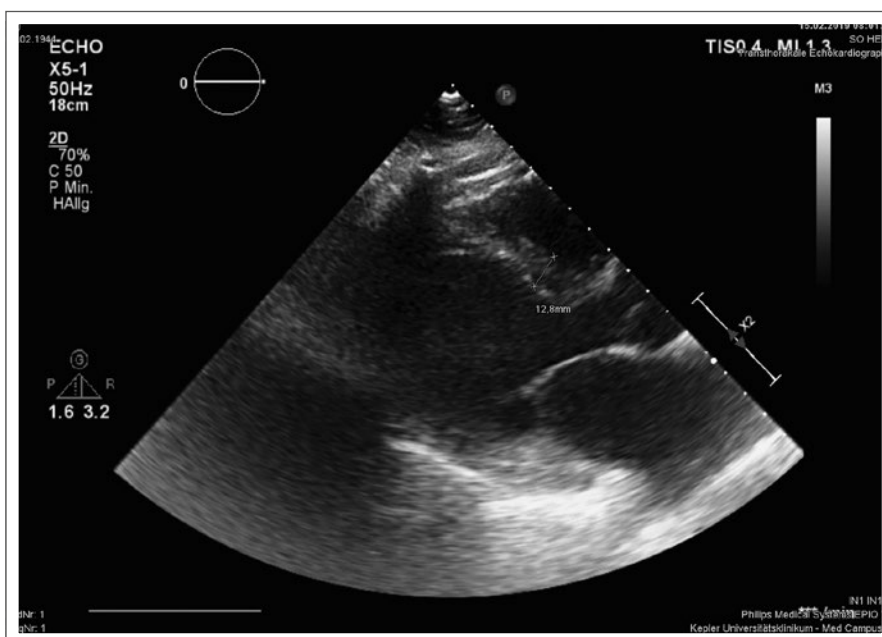


Abbildung 1: Echokardiographie: Hypertrophierter linker Ventrikel bei einer interventrikulären Septumdicke von 13 Millimetern mit dilatiertem linkem Vorhof.



Abbildung 2: 12-Kanal-EKG: Keine Anzeichen für Linksherzhypertrophie (Sokolow-Index 2,63 mV).

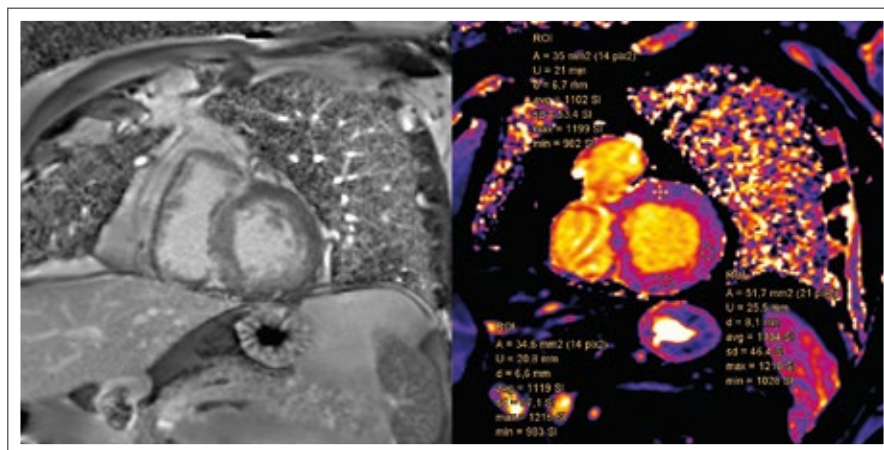


Abbildung 3: Magnetresonanztomographie: Hypertrophierter linker Ventrikel mit diffuser Anreicherung in der Late-Gadolinium-Enhancement-Sequenz (links) und Erhöhung im T1-Mapping auf > 1100 SI (rechts) passend zum Befund einer kardialen Amyloidose.

■ Diagnose der hereditären ATTR-Amyloidose

Auf Basis der genetischen Untersuchung konnte die Diagnose einer hereditären ATTR-Amyloidose mit kardialer Beteiligung und Polyneuropathie bei Val142Ile-Mutation gestellt werden.

■ Therapie mit Tafamidis

Da die Krankenkasse die Kostenübernahme für Tafamidis ablehnte, wurde der Wirkstoff über ein „Compassionate Use“-Programm bezogen.

■ Verlauf

In den bisher fünf Monaten der Therapie mit Tafamidis 61 mg/d kam es zu keiner signifikanten Krankheitsprogression und zu keiner neuerlichen Hospitalisation aufgrund einer kardialen Dekompensation.

■ Zusammenfassung

Dieser Patientenfall illustriert die typische Symptomatik einer Transthyretin-(ATTR-) Amyloidose mit kardialer und neurologischer Beteiligung. Der Manifestation einer Herzinsuffizienz gehen oft weitere Symptome wie ein Karpaltunnelsyndrom als Folge der Amyloid-Ablagerung mehrere Jahre voraus.

Zum Zeitpunkt der Erstpräsentation an der kardiologischen Abteilung war die linksventrikuläre Hypertrophie noch nicht sehr ausgeprägt. Ohne Beachtung der Polyneuropathie-Symptomatik hätte man die Symptomatik durchaus auch auf die arterielle Hypertonie zurückführen können. Die kardiale MRT mit T1-Mapping- und Late-Gadolinium-Enhancement-Sequenzen ermöglichte die „Blickdiagnose“ der kardialen Amyloidose. Zur exakten Differenzierung der Amyloidoseform folgte eine umfassende

■ Relevanz für die Praxis

Die Transthyretin- (ATTR-) Amyloidose ist immer noch eine unterdiagnostizierte Erkrankung mit hoher Dunkelziffer. Trotz verbesserter diagnostischer Möglichkeiten, wie der kardialen Magnetresonanztomographie mit Einführung von Mapping-Techniken oder der ^{99m}Tc-Diphosphono-1,2-Propanedicarbonsäure- (DPD-) Knochenszintigraphie, und der Zulassung neuer Substanzen, mit denen der Krankheitsverlauf verzögert und die Mortalitäts- und Hospitalisationsrate gesenkt werden können, wird die Diagnose leider häufig spät oder gar nicht gestellt. Da die ATTR-Amyloidose eine chronisch progrediente Erkrankung mit schlechter Prognose ist, kommt der frühen Krankheitserkennung große Bedeutung zu. Insbesondere bei Patienten mit linksventrikulärer Hypertrophie, Herzinsuffizienzsymptomatik und begleitenden neurologischen oder gastrointestinalen Symptomen sollte an dieses Krankheitsbild gedacht werden. Eine der „Red Flags“ ist ein bilaterales Karpaltunnelsyndrom. Wie auch dieser Fallbericht illustriert, vergehen zwischen dem Auftreten erster Symptome und der Diagnosestellung einer Amyloidose oft mehrere Jahre. Die Latenzzeit könnte durch ein gesteigertes Bewusstsein der Ärzteschaft hinsichtlich der anamnestischen und klinischen Warnzeichen der kardialen Amyloidose verringert werden.

Evaluation anhand eines Algorithmus. Letztlich konnte dem Patienten eine spezifische Therapie mit Grüntee-Extrakt und Tafamidis angeboten werden. Die Stabilisierung von Transthyretin durch Tafamidis senkt der Datenlage zufolge die Mortalität und die Rehospitalisationsrate. Während der bisherigen fünfmonatigen Therapie mit Tafamidis kam es zu keiner signifikanten Krankheitsprogression und es war keine neuerliche Hospitalisation aufgrund einer kardialen Dekompensation erforderlich.

Korrespondenzadresse:

Dr. Christian Reiter
Kardiologie und Internistische Intensivmedizin
Kepler Universitätsklinikum
Med Campus III.
A-4021 Linz, Krankenhausstraße 9
E-Mail:
Christian.Reiter@kepleruniklinikum.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

☒ Medizintechnik-Produkte



Neues CRT-D Implantat
Intica 7 HF-T QP von Biotronik



Artis pheno
Siemens Healthcare Diagnostics GmbH



Philips Azurion:
Innovative Bildgebungslösung

Aspirator 3
Labotect GmbH



InControl 1050
Labotect GmbH

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ Bestellung e-Journal-Abo

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum

Disclaimers & Copyright

Datenschutzerklärung