

Dziedziczna amyloidoza transtyretynowa serca z obukomorowym fenotypem echokardiograficznym

Katarzyna Holcman^{1,2}

¹ Klinika Chorób Serca i Naczyń, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św Jana Pawła II, Polska

² Zakład Medycyny Nuklearnej, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św Jana Pawła II, Polska

58-letni mężczyzna był diagnozowany z powodu dodatniego wywiadu rodzinnego w kierunku dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej (ATTRv). Wcześniej rozpoznano u niego przewlekłą niewydolność serca oraz kardiomiopatię przerostową, a ponadto napadowe migotanie przedsionków oraz blok przedsionkowo-komorowy III stopnia wymagający leczenia urządzeniowego (implantacja ICD jednojamowego w 2019 roku, następnie rozbudowa do układu dwujamowego w 2022 roku). W wywiadzie obecna była również choroba wieńcowa leczona przezskórną angioplastyką prawej tętnicy wieńcowej/gałęzi międzykomorowej tylnej z implantacją 2 stentów pokrywanych lekiem antymitotycznym (2019).

Fizykalnie pacjent pozostawał wydolny krążeniowo i oddechowo, jednak zgłaszał gwałtowne pogorszenie tolerancji wysiłku, znaczne osłabienie oraz zawroty głowy, które doprowadziły do istotnego ograniczenia mobilności. Profil biomarkerów był typowy dla zaawansowanej kardiomiopatii naciekowej – stwierdzono istotnie podwyższone stężenie NT-proBNP (6689 pg/mL).

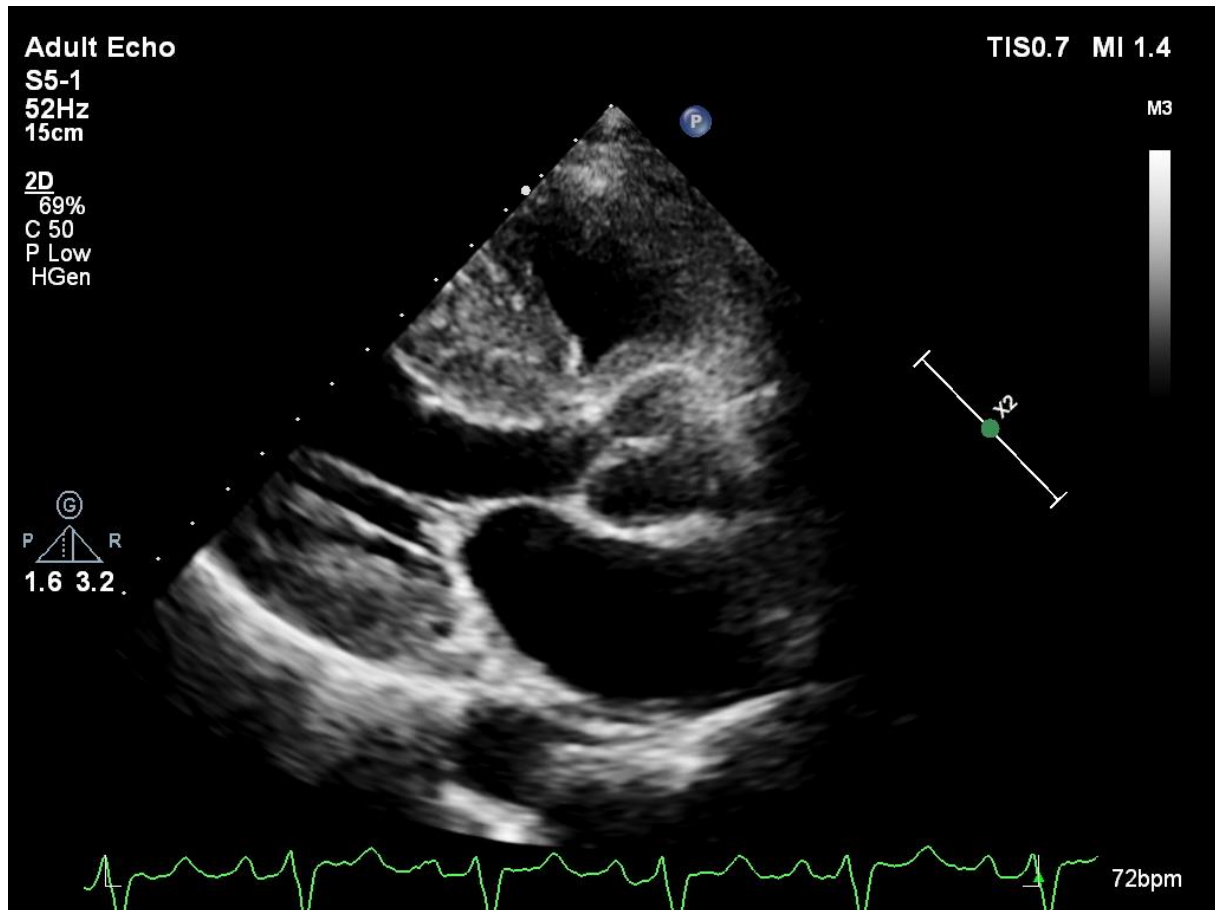
Badanie echokardiograficzne ujawniło fenotyp charakterystyczny dla zaawansowanej kardiomiopatii amyloidowej. Lewa komora była niewielkich rozmiarów (LVEDV 58 ml), z masywnym, koncentrycznym pogrubieniem ścian (maksymalna grubość przegrody międzykomorowej 24 mm, tylnej ściany do 25 mm) oraz skrajnie zwiększoną masą mięśnia lewej komory (indeks 264 g/m²) (**Rycina 1**). Obraz ten nie odpowiada klasycznej kardiomiopatii przerostowej, lecz raczej tzw. „pseudo-przerostowi” wynikającemu z odkładania amyloidu w przestrzeni pozakomórkowej i przebudowy macierzy międzykomórkowej. Kurczliwość globalna lewej komory była umiarkowanie obniżona (LVEF 39%), jednak – co kluczowe – parametr ten nie oddaje w pełni zaawansowania choroby w amyloidozie. Znacznie bardziej czułym wskaźnikiem dysfunkcji była analiza odkształcenia podłużnego, która wykazała ciężkie upośledzenie odkształcenia podłużnego lewej komory (global longitudinal strain, GLS -9,1%). Charakterystyczny rozkład regionalny odkształcenia – z relatywnym oszczędzeniem segmentów koniuszkowych przy wyraźnym upośledzeniu segmentów podstawnych – odpowiada klasycznemu wzorcowi „apical sparing”, który odzwierciedla heterogeny rozkład depozytów amyloidu. Wzorec ten stanowi jeden z najważniejszych elementów różnicujących amyloidozę od innych przyczyn przerostu mięśnia sercowego, w tym kardiomiopatii przerostowej (**Rycina 2**). Dodatkowo stwierdzono zaawansowaną dysfunkcję rozkurczową lewej komory (stopień III) z istotnie podwyższonymi ciśnieniami napełniania (E/E' 29,2) oraz obecnością objawu 3x5 (**Rycina 3**). Oba przedsionki

były znacznie powiększone, co jest konsekwencją przewlekle podwyższonych ciśnień napełniania. Istotnym elementem obrazu była również obecność zajęcia prawej komory – zarówno w postaci pogrubienia jej ściany (14 mm), jak i upośledzenia funkcji skurczowej (TAPSE 12 mm, RV S' 4,2 cm/s), co wskazuje na zaawansowany, uogólniony proces chorobowy (**Rycina 4**). Typowe dla ATTR było także pogrubienie płatków wszystkich zastawek oraz ziarnistość mięśnia sercowego.

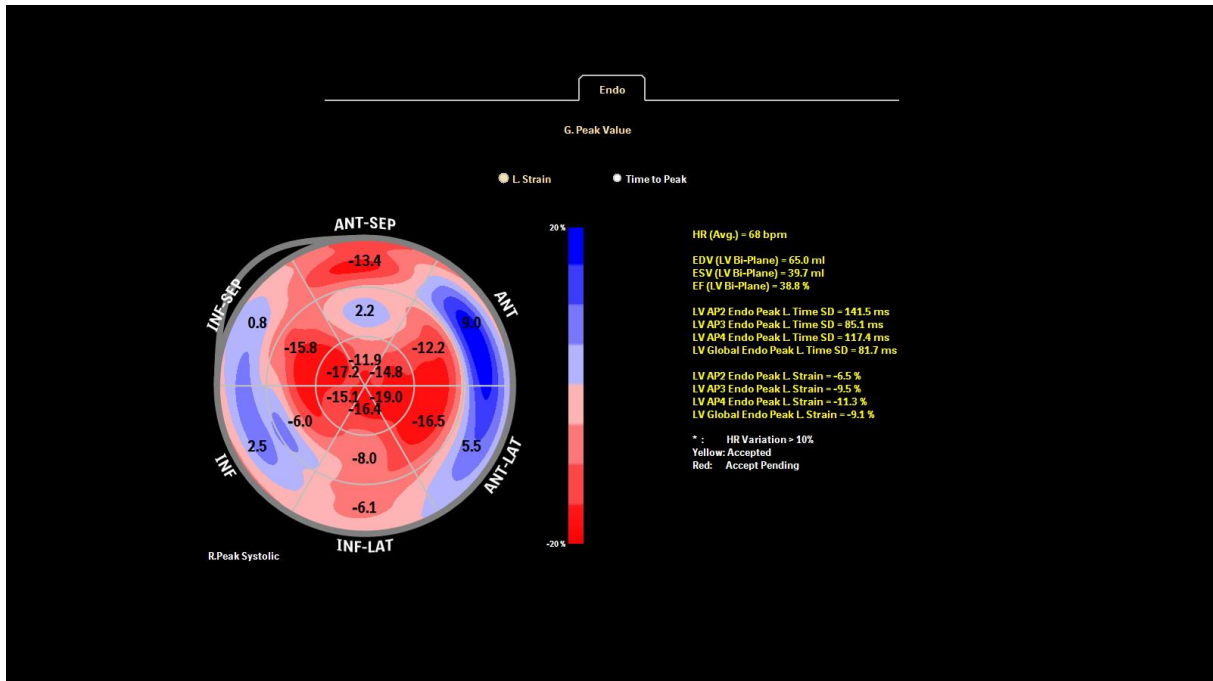
Wykonane badanie scyntygraficzne wraz z akwizycją SPECT/CT z użyciem Tc-99m-DPD wykazało intensywne gromadzenie znacznika w rzucie serca (stopień 3 wg Peruginiego), co – przy braku cech dyskrazji plazmocytovej – pozwala na nieinwazyjne rozpoznanie ATTR. Ponadto wykonane badanie genetyczne sekwencjonowania genu TTR, wykazało obecność patogennego wariantu TTR Phe53Leu. Po potwierdzeniu obecności mutacji w genie TTR pacjent został zakwalifikowany do leczenia tafamidisem w 2023 roku w ramach programu charytatywnego dostępu, a następnie objęty leczeniem refundowanym w ramach programu lekowego w 2025 roku.

Obraz echokardiograficzny w tym przypadku ilustruje pełnoobjawowe, zaawansowane stadium ATTR, w którym dochodzi do zajęcia obu komór, ciężkiej dysfunkcji rozkurczowej oraz istotnego upośledzenia funkcji podłużnej. Szczególnie istotne jest podkreślenie roli echokardiografii zaawansowanej, zwłaszcza analizy strain, w różnicowaniu ATTR-CM z kardiomiopatią przerostową – rozpoznaniem, które często jest stawiane we wczesnych etapach choroby. Obecność małej jamy lewej komory przy masywnym pogrubieniu ścian, znaczna dysproporcja pomiędzy grubością ścian a napięciem zespołów QRS, obustronne powiększenie przedsionków, zajęcie prawej komory oraz charakterystyczny wzorec GLS stanowią kluczowe elementy sugerujące etiologię amyloidową. Przypadek ten podkreśla znaczenie identyfikacji echokardiograficznych „red flags” ATTR, które umożliwiają wdrożenie diagnostyki przyczynowej i leczenia modyfikującego przebieg choroby.

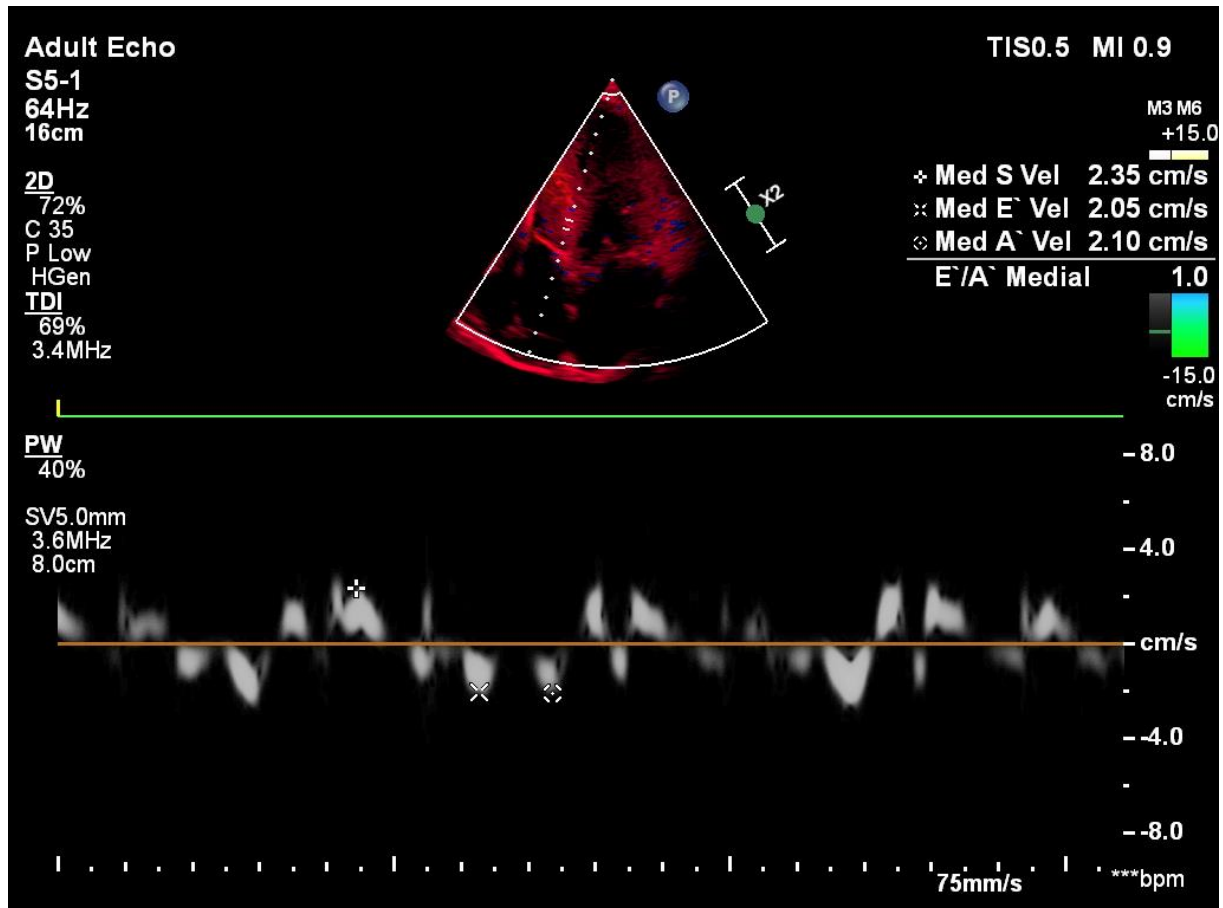
Rycina 1. Zmiany echokardiograficzne w przebiegu amyloidozy transtyretynowej serca - projekcja przymostkowa w osi długiej, widoczne koncentryczne pogrubienie oraz ziarnista echostruktura mięśnia lewej komory.



Rycina 2. Zmiany echokardiograficzne w przebiegu amyloidozy transtyretynowej serca - technika śledzenia markerów akustycznych (ang. speckle-tracking), widoczny objaw ‘apical sparing’ - zachowana funkcja skracania segmentów koniuszkowych oraz obniżona funkcja skracania segmentów podstawnych lewej komory.



Rycina 3. Zmiany echokardiograficzne w przebiegu amyloidozy transtyretynowej serca - tkankowa echokardiografia dopplerowska – niskie prędkości przegrodowej części pierścienia mitralnego, widoczny objaw 3x5.



Rycina 4. Zmiany echokardiograficzne w przebiegu amyloidozy transtyretynowej serca - projekcja koniuszkowa czterojamowa, widoczne powiększenie przedsionków, pogrubienie oraz ziarnista echostruktura mięśnia prawej i lewej komory.

