



I. INTERNÍ
KARDIOANGIOLOGICKÁ
KLINIKA LF MU A FNUSA

FAKULTNÍ
NEMOCNICE
U SV. ANNY
V BRNĚ



MUNI
MED



ÚSKALÍ DIAGNOSTIKY ATTR KARDIOMYOPATIE

MUDr. Petra Agosti

XXVIII. Konference České asociace srdečního selhání

10.10.2025

ÚVOD

- V současnosti dochází k výraznému nárůstu diagnostikovaných případů nemocných s ATTR-CM:

možnost neinvazivní diagnostiky



1) **jasně pozitivní nález při (nejčastěji) DPD scintigrafii**

+

2) negativní výsledek **laboratorních testů na AL amyloidózu**

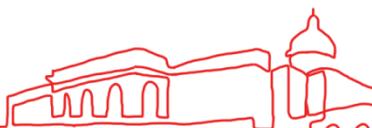
DIAGNOSIS

Diagnostic criteria

Invasive (all types)	Non-Invasive (only for ATTR)
Cardiac Biopsy positive for amyloid or Extracardiac Biopsy positive for amyloid + Echocardiographic/CMR criteria	Grade 2 or 3 cardiac uptake at diphosponate Scintigraphy + Negative serum free light chains & negative serum and urine immunofixation (SPIE & UPIE) + Echocardiographic/CMR criteria

Diagnostic algorithm

^{99m} Tc-DPD/PYP/HMDP Scintigraphy with SPECT	&	Haematologic tests (serum free-light chain quantification & serum and urine immunofixation)
Diagnosis made or proceed to CMR and/or biopsy according to results		



POPIS PŘÍPADU

Muž, 75 let

Anamnéza:

RA: nevýznamná

OA:

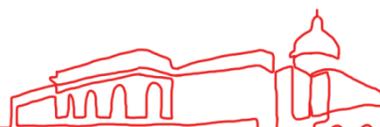
- Arteriální hypertenze
- Urolithiáza
- Hypeurikémie
- Hypercholesterolémie

Abuzus: nekuřák, alkohol výjimečně

Fyzicky doposud aktivní, 3x týdně hraje stolní tenis

FA:

Atorvastatin 10 mg	0-0-1
Ramipril 5 mg	1-0-0
Tamsulosin 0.4 mg	0-0-1

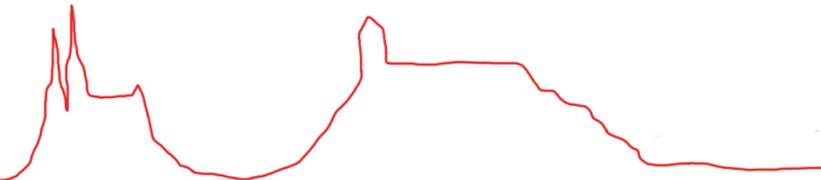
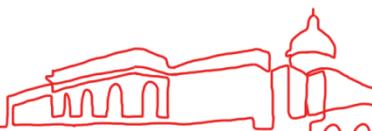
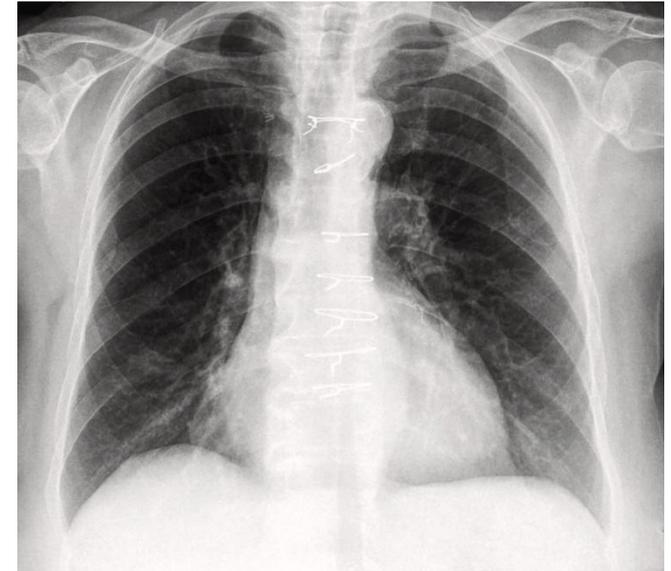


POPIS PŘÍPADU

- Muž, 75 let, bez předchozí významné kardiální anamnézy, začal v roce 2020 pociťovat **sníženou výkonnost a zejména námahovou dušnost (třída NYHA II)**. Dříve aktivní sportovec nyní nebyl schopen náročnějšího fyzického výkonu či chůze bez pocitu dušnosti.
- Iniciálně pacient přichází za praktický lékařem:
 - proveden RTG hrudníku, základní laboratorní vyšetření:



bez průkazu patologie



POPIS PŘÍPADU

Mimonemocniční management

- K iniciálním potížím nově **intermitentní bolesti na hrudi** s progresivní dušností.
- Opět proto přichází k praktickému lékaři, pacient odeslán k ambulantnímu kardiologovi jako:

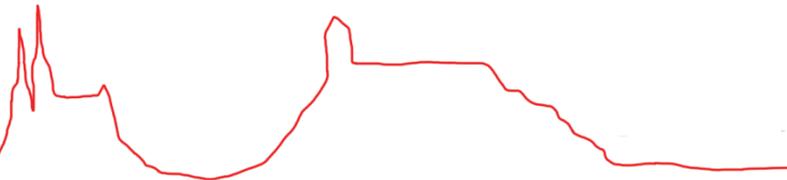
Podezření na **ischemickou chorobu srdeční**



TTE: hypokineza/akineza IVS, snížená EF LK 45 %



Ambulantně objednána **ergometrie**



POPIS PŘÍPADU

Mimonemocniční management

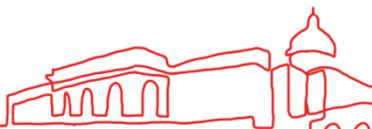
- Pacient nadále pociťuje intermitentní bolesti na hrudi, další progrese dušnosti – několikrát vyšetřen ambulantně, než je provedena ergometrie



Ergometrie (*mimo FN USA*) – výsledek **nekonkluzivní**



objednána **koronarografie**



POPIS PŘÍPADU

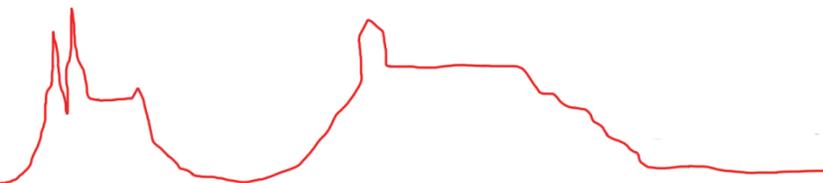
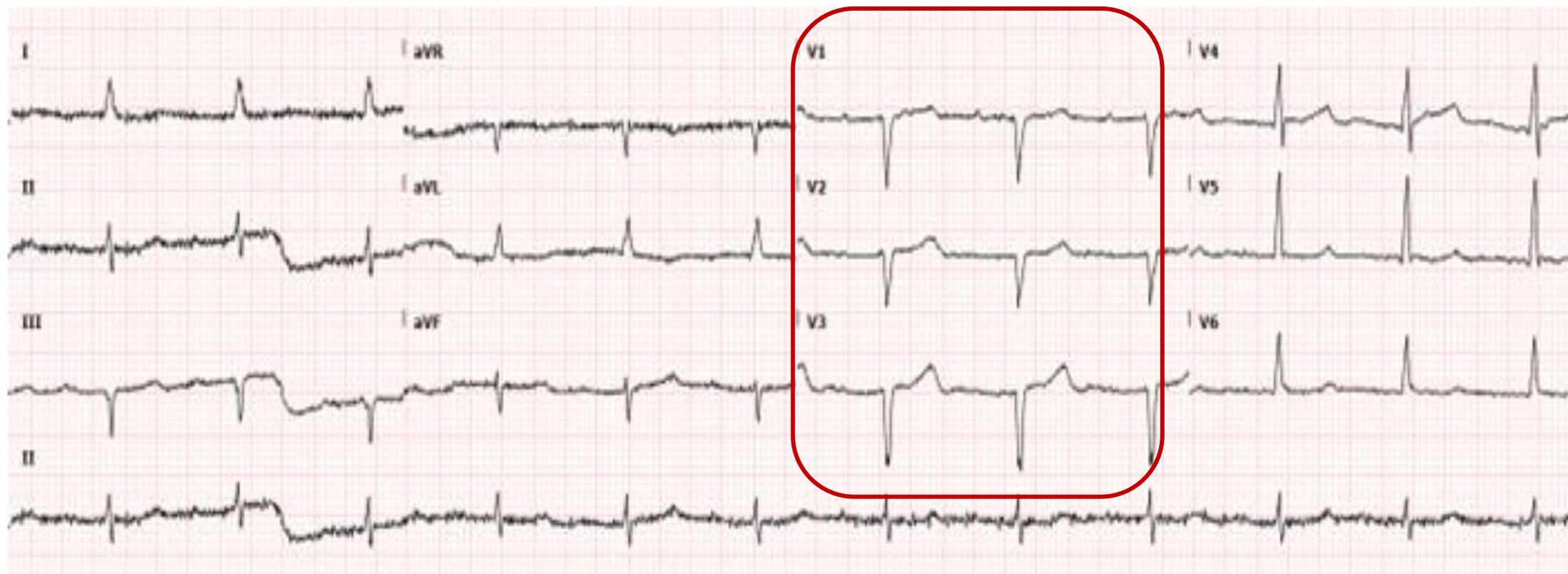
Hospitalizace 01/2021

Urea	7,2 mmol/l
Kreatinin	117 umol/l
GFR	0,93 ml/s/1,73m ²
NT-proBNP	3630 ng/l
Troponin T	94 ng/l

- Známky kardiální dekompenzace, NYHA třída II-III, bolesti na hrudi
- EKG: pseudo Q nad přední stěnou, AV blok 1. stupně



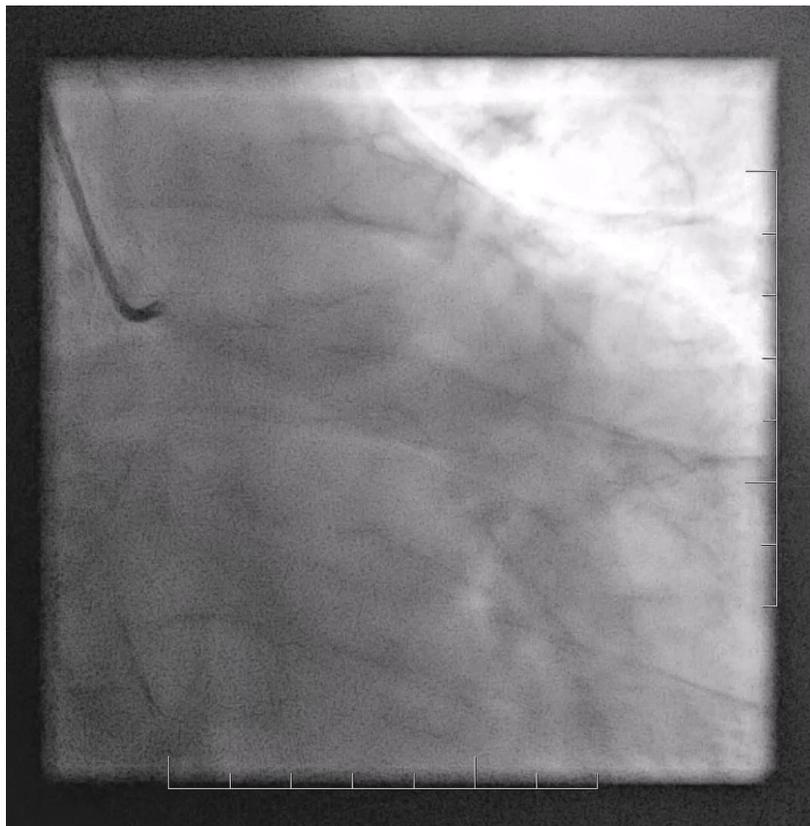
EKG



POPIS PŘÍPADU

Hospitalizace 01/2021

- Selektivní koronarografie



Závěr:

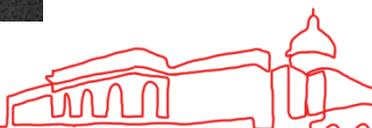
Arteria coronaria sinistra: nerovnosti,
bez významné stenózy

**Ramus interventricularis anterior a
ramus circumflexus:** bez stenózy

Arteria coronaria dextra: bez stenózy



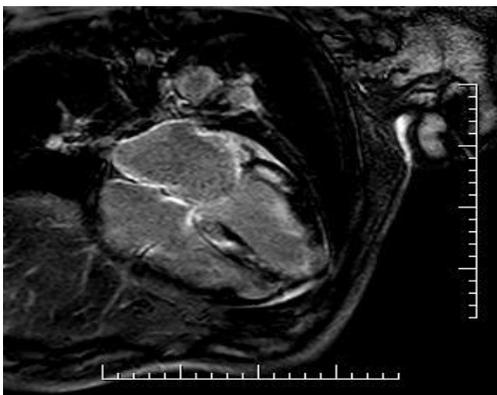
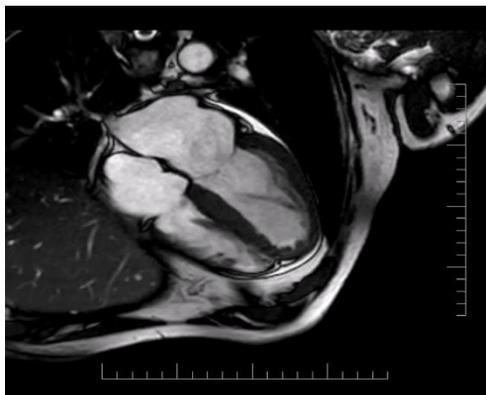
ICHS vyloučena



POPIS PŘÍPADU

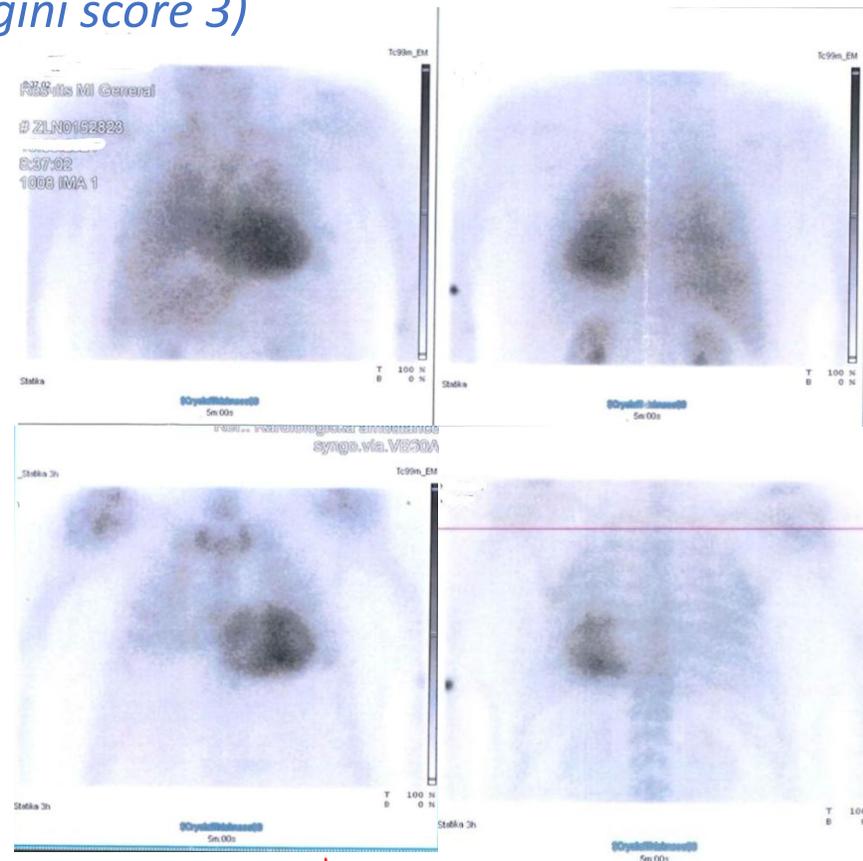
Další došetření

- CMR



EF LK 69 %
Hypertrofie LK + PK
LGE typický pro nález
amyloidózy

- DPD (Perugini score 3)



VYLOUČENÍ AL AMYLOIDÓZY

Sérum

Bílkoviny celkové	85,7	g/l
IgG	33,3	g/l
IgA	0,57	g/l
IgM	0,19	g/l
Volné lehké řetězce kappa	26,0	mg/l
Volné lehké řetězce lambda	14,9	mg/l
Poměr FLC kappa/lambda	1,81	-

Elektroforéza bílkovin

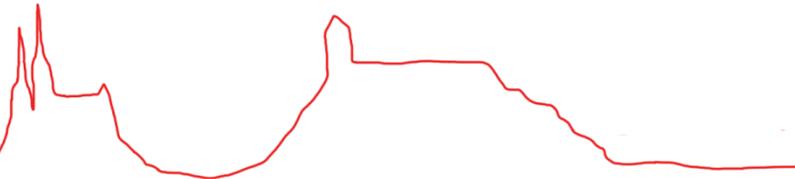
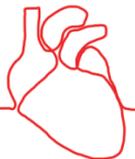
Albumin	0,494
Alfa-1-globuliny	0,012
Alfa-2-globuliny	0,093
Beta globuliny	0,084
Gamma globuliny	0,308

Hodnocení:

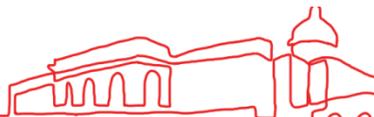
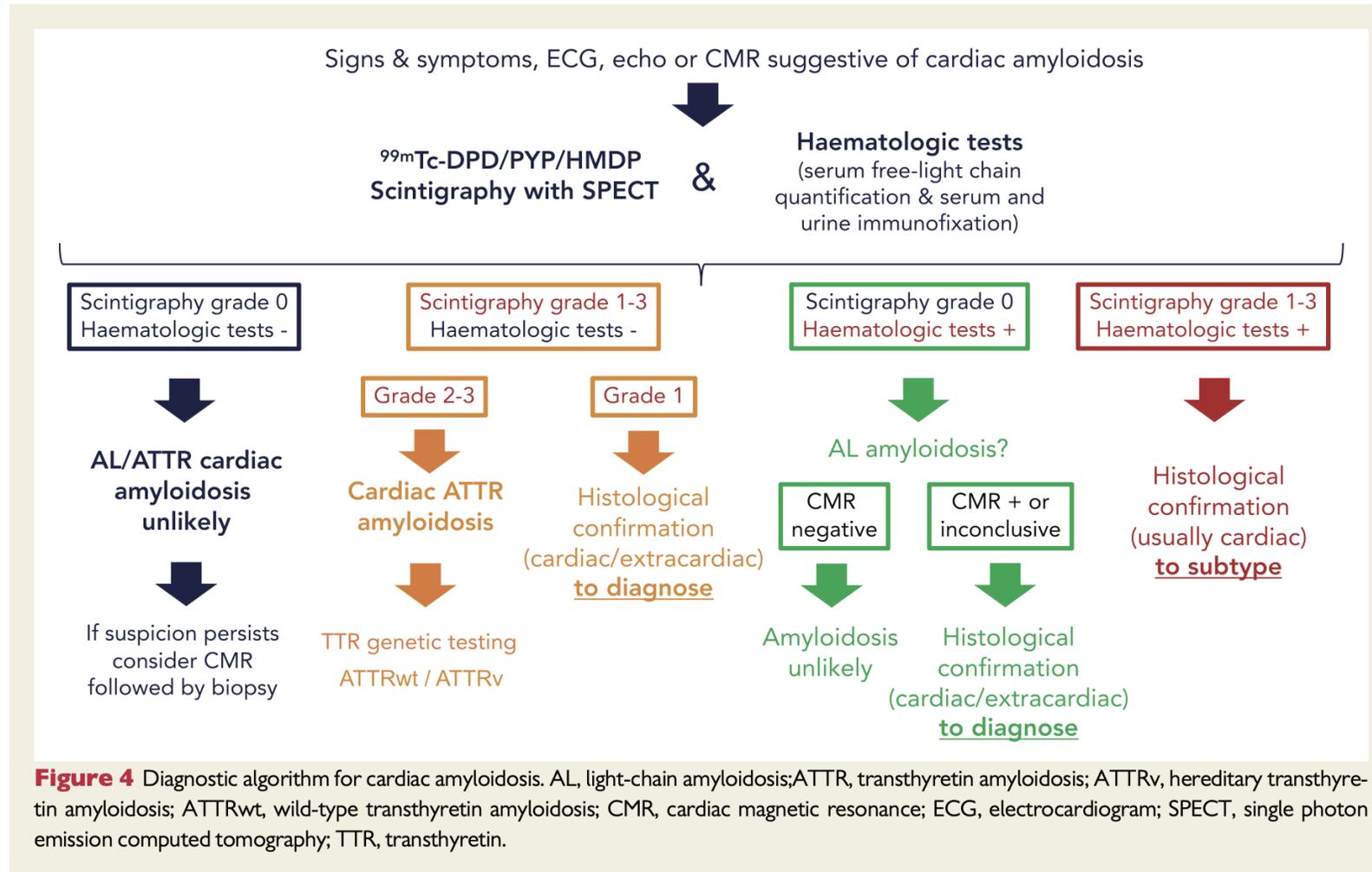
ELFO bílkovin – **typ monoklonální gamapatie**, atypický gradient uprostřed zóny gamaglobulinů

Immunofixace séra: **přítomnost paraproteinu IgG kappa**

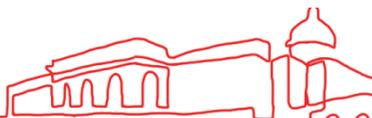
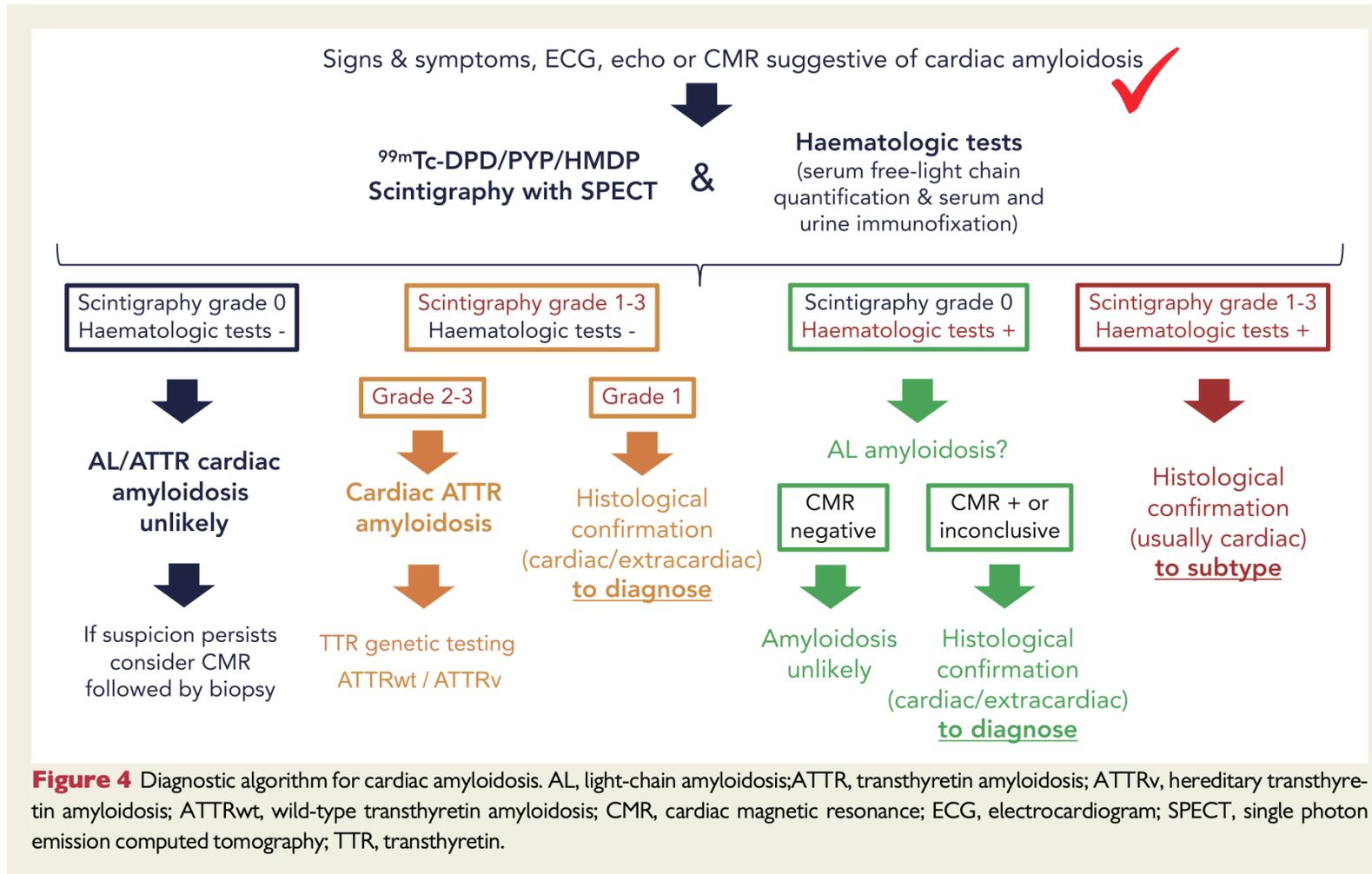
Immunofixace moče: **přítomnost paraproteinu IgG kappa**, ale neprokázána přítomnost monoklonálních volných lehkých řetězdů kappa



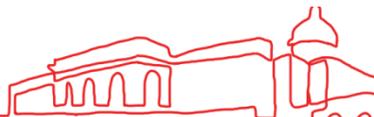
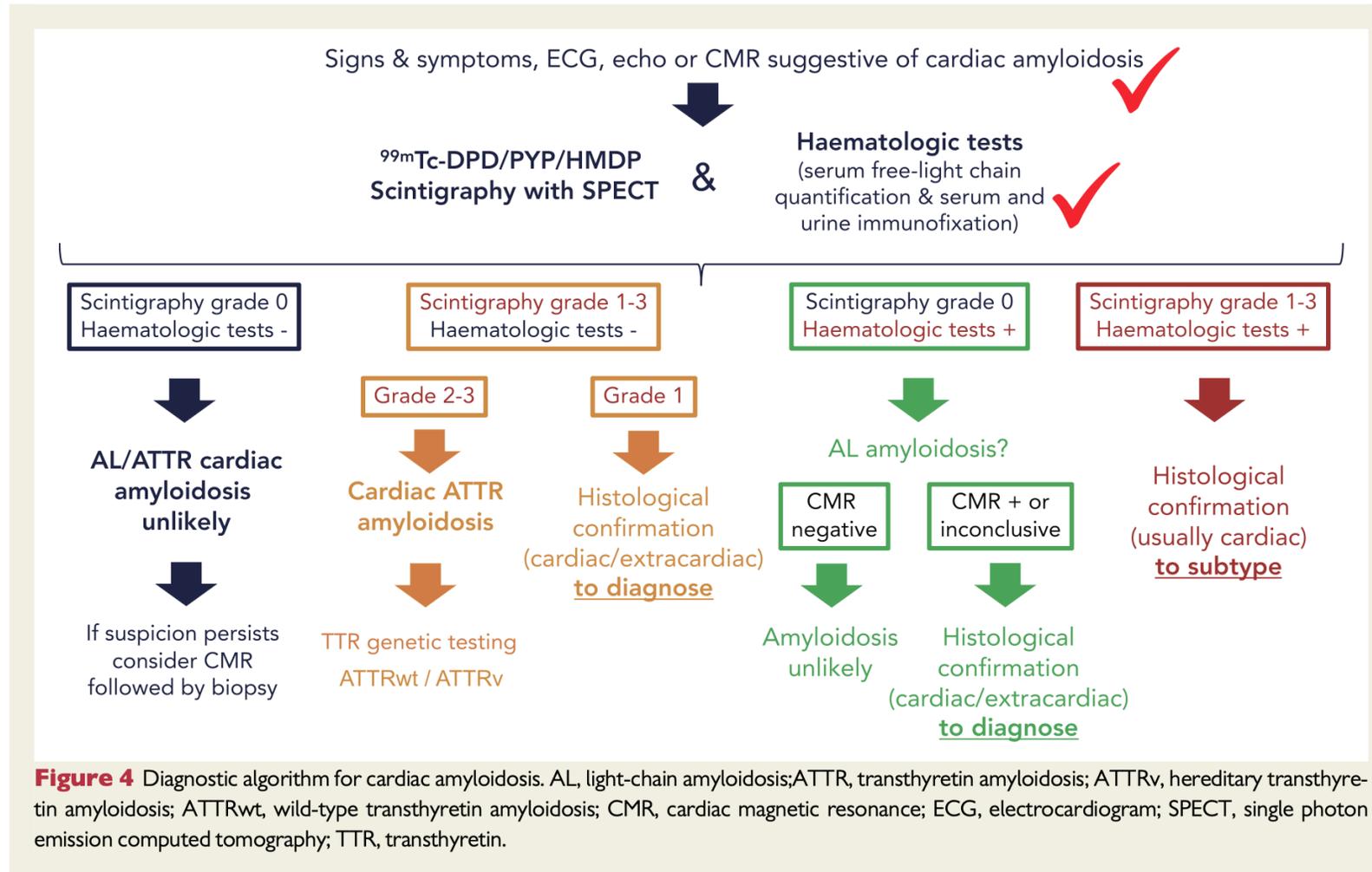
CO ŘÍKAJÍ DOPORUČENÍ..



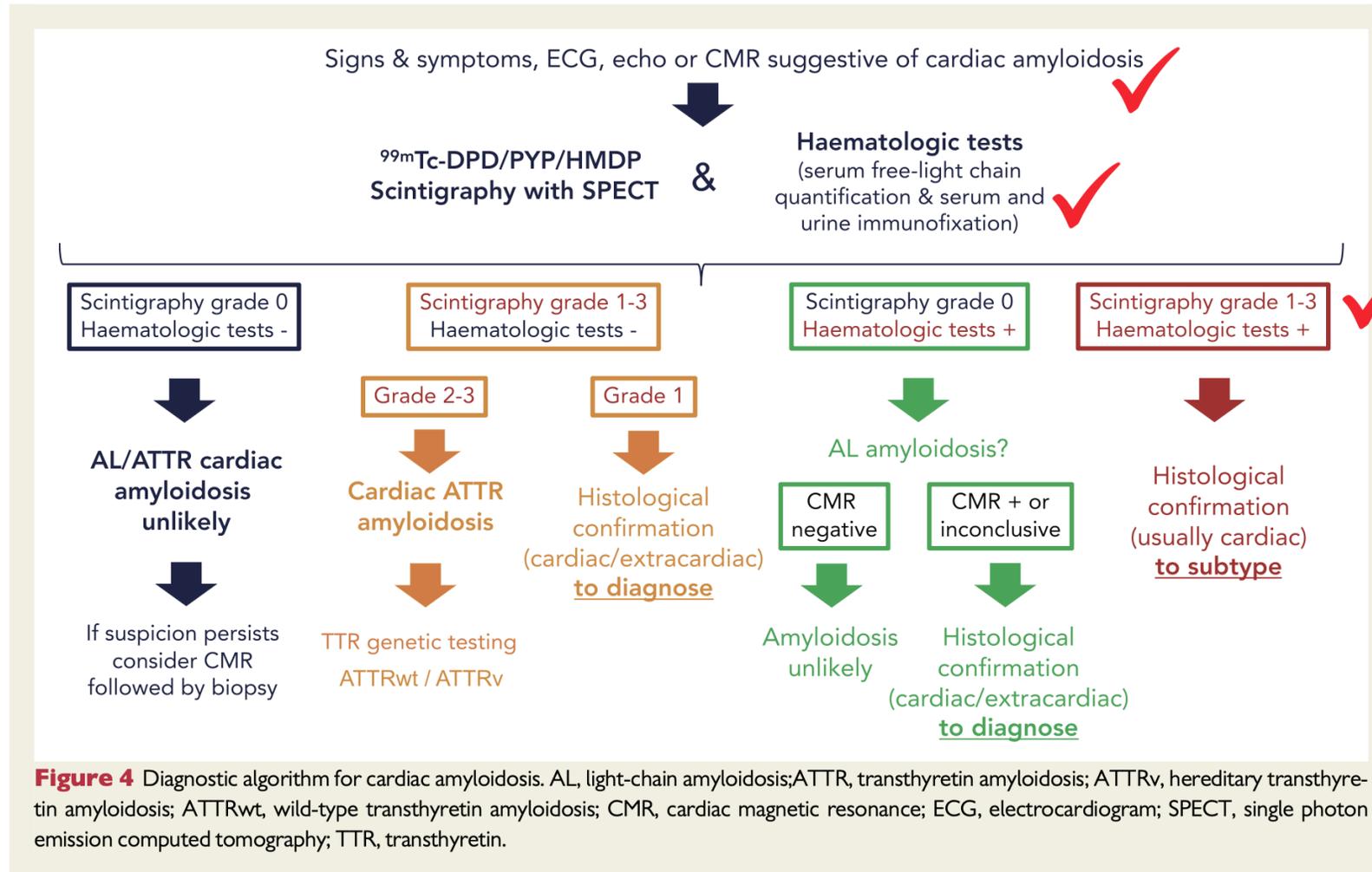
CO ŘÍKAJÍ DOPORUČENÍ..



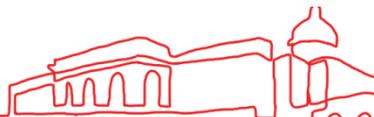
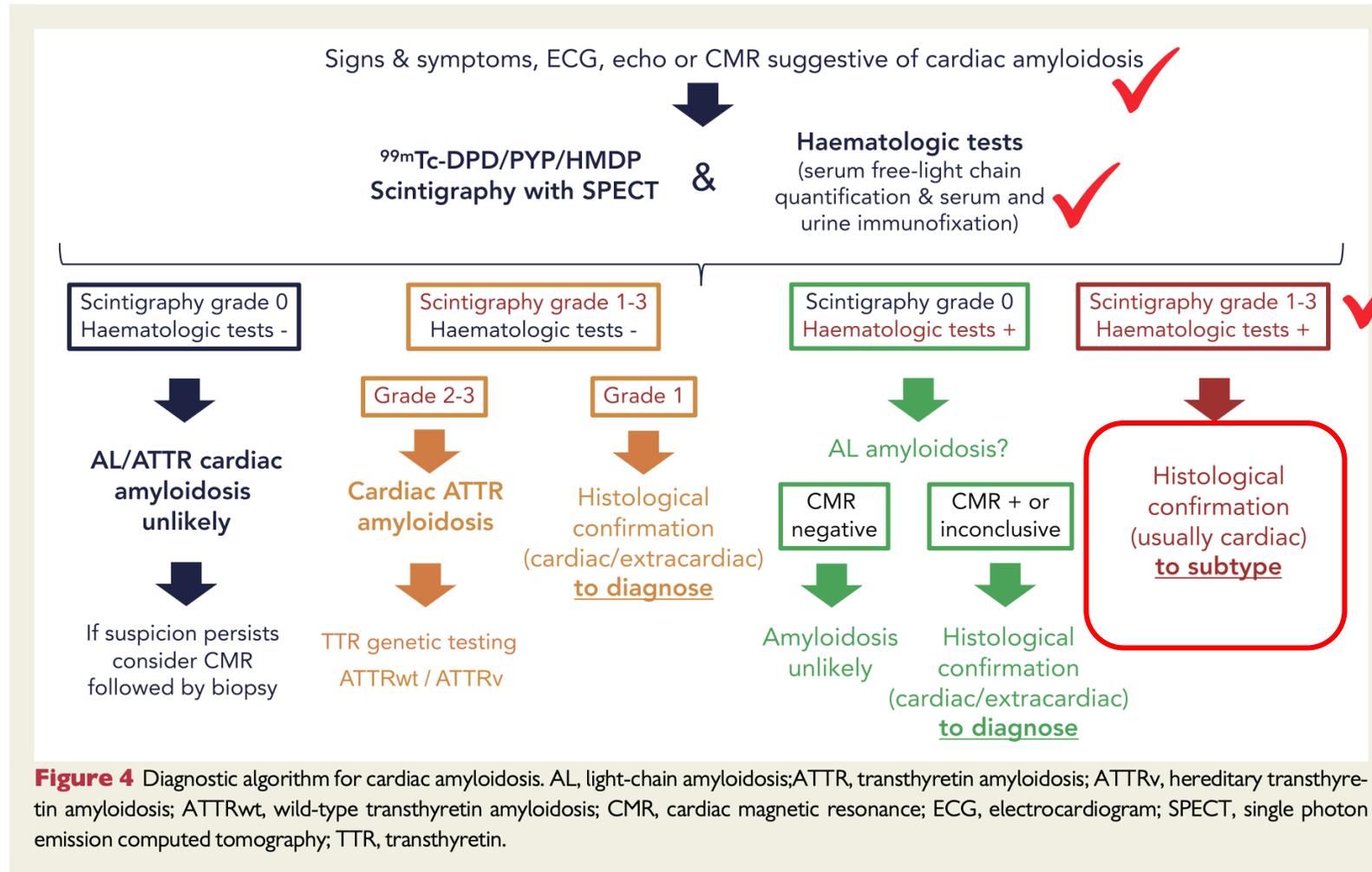
CO ŘÍKAJÍ DOPORUČENÍ..



CO ŘÍKAJÍ DOPORUČENÍ..



CO ŘÍKAJÍ DOPORUČENÍ..



K FINÁLNÍ DIAGNÓZE..

Pacient vyšetřen hematologem

- 1) Vyloučena AL amyloidóza, ale..
- 2) diagnostikována **Monoklonální gammapatie nejasného významu (MGUS)**
 - pravidelné hematologické kontroly

RES: Hypertrofická KMP, bez obstrukce v LVOT, v.s. na podkladě TTR amyloidózy

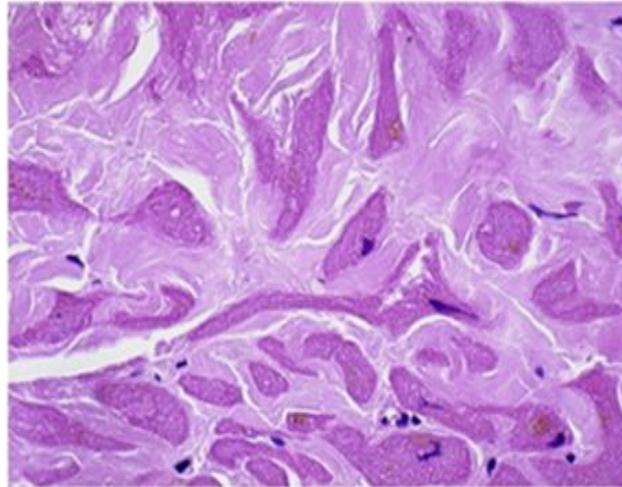
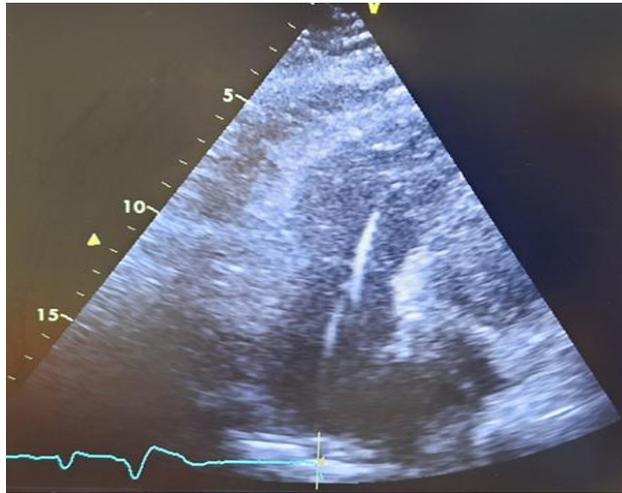


finální vyšetření - EMB



K FINÁLNÍ DIAGNÓZE..

- EMB



Transthyretin silně
pozitivní v
intersticiálních
depozitech



Genetické testování k
vyloučení *hereditární*
formy:
NEGATIVNÍ

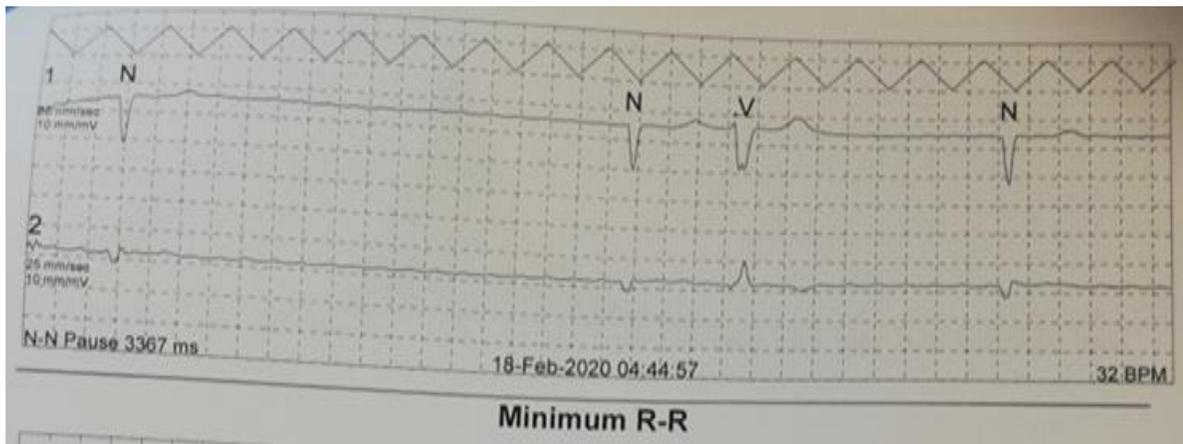


ATTRwt



MANAGEMENT

- Další sledování cestou našeho pracoviště
- **EKG Holter**: nově fibrilace síní, FR 28 – 80/min, pauzy 3 – 4 s, nečetné KES, 2x triplet



→ implantace CRT → NYHA II

- FA: Ramipril redukován až do úplného vysazení pro **hypotenzi**
Furosemid
Spironolacton
Rixaroxaban
Nově **Tafamidis 61mg 1-0-0**



RED FLAGS

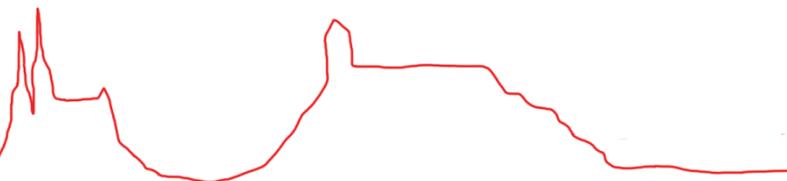
Type	Red flag	Amyloidosis where it is most frequently found	
Extracardiac			
Clinical	Polyneuropathy	ATTRv, AL, AA, AGel	
	Dysautonomia	ATTR, AL	
	Skin bruising	AL	
	Skin discoloration	AApoAI	
	Cutis laxa	AGel	
	Macroglossia	AL	
	Deafness	ATTRwt	
	Bilateral carpal tunnel syndrome	ATTRv, ATTRwt	
	Ruptured biceps tendon	ATTRwt	
	Lumbar spinal stenosis	ATTRwt	
	Vitreous deposits	ATTRv	
	Corneal lattice dystrophy	AGel	
	Family history	ATTRv, AApoAI, AApoAll	
	Laboratory	Renal insufficiency	AL, AA, AApoAI, AApoAll, AApoAIV, Aβ2M, AFib
		Proteinuria	AL, AA, AApoAI, AApoAll, AFib
Cardiac			
Clinical	Hypotension or normotensive if previous hypertensive	ATTR, AL	
ECG	Pseudoinfarct pattern	All	
	Low/decreased QRS voltage to degree of LV thickness	All	
	AV conduction disease	All	
Laboratory	Disproportionally elevated NT-proBNP to degree of HF	All	
	Persisting elevated troponin levels	ATTR, AL	
Echocardiogram	Granular sparkling of myocardium	All	
	Increased right ventricular wall thickness	All	
	Increased valve thickness	All	
	Pericardial effusion	All	
	Reduced longitudinal strain with apical sparing pattern	All	
CMR	Subendocardial late gadolinium enhancement	All	
	Elevated native T1 values	All	
	Increased extracellular volume	All	
	Abnormal gadolinium kinetics	All	

AA, serum amyloid A amyloidosis; AApoAI, apolipoprotein AI amyloidosis; AApoAll, apolipoprotein All amyloidosis; AApoAIV, apolipoprotein A-IV amyloidosis; Aβ2M, β2-microglobulin amyloidosis; AFib, fibrinogen amyloidosis; AGel, gelsolin amyloidosis; AL, light-chain amyloidosis; ATTRv, hereditary transthyretin amyloidosis; ATTRwt, wild-type transthyretin amyloidosis; AV, atrio-ventricular; CMR, cardiac magnetic resonance; ECG, electrocardiogram; HF, heart failure; LV, left ventricular; NT-proBNP, N-terminal pro-B-type natriuretic peptide.



ZÁVĚR

- **Transthyretinová srdeční amyloidóza (ATTR-CM)** často zůstává nedignostikovaná po řadu let, zejména u pacientů s nevysvětlenými symptomy bez jasných red-flags.
- Pokroky v **neinvazivní diagnostice** výrazně zvýšily povědomí o ATTR-CM a umožňují **časnější diagnostiku** onemocnění
 - **Přesto však zůstává část nemocných, u kterých je k definitivnímu potvrzení nutné invazivní vyšetření**
 - *diagnóza ATTR neinvazivně 62,7%, invazivně 37,3% [PALEČEK, Tomáš; KUBÁNEK, Miloš; AIGLOVÁ, Renata; KREJČÍ, Jan; CHOCHOLOVÁ, Barbora et al. Wild-type transthyretin cardiac amyloidosis: the journey to diagnosis in the Czech Republic. The Research Project of the Czech Society of Cardiology.]*
- **Klíčová úloha DPD scanu + laboratorních vyšetření**
- Zvyšování povědomí napříč lékařskými specializacemi je zásadní pro včasnou a přesnou diagnózu.





I. INTERNÍ
KARDIOANGIOLOGICKÁ
KLINIKA LF MU A FNUSA

FAKULTNÍ
NEMOCNICE
U SV. ANNY
V BRNĚ



MUNI
MED



DĚKUJI ZA POZORNOST

petra.agosti@fnusa.cz

www.fnusa.cz