

Amyloidoza to grupa chorób, których wspólnym mianownikiem jest pozakomórkowe odkładanie się nierozpuszczalnego białka, amyloidu, w różnych narządach. W nabytej amyloidozie transtyretynowej - inaczej amyloidozie ATTR - jednym z podtypów choroby dotyczącym w większości mężczyzn po 60. roku życia, głównym miejscem gromadzenia się amyloidu jest serce. Pacjenci cierpiący na to schorzenie przez lata mogą nie być jej świadomi, a diagnozę otrzymać dopiero, kiedy pojawi się u nich niewydolność serca.

Amyloidoza jest chorobą znaną od połowy XIX wieku. Wówczas były to jednak rozpoznania dokonywane pośmiertnie podczas sekcji zwłok. Nie znano poszczególnych typów tej choroby i długo była ona uważana za schorzenie idiopatyczne o nieznanym przyczynie. Jednocześnie, rozpoznanie jej za życia, ze względu na brak łatwych do zdiagnozowania objawów, wydawało się niemożliwe. Co za tym idzie – nie było możliwości leczenia.

*– Amyloidoza transtyretynowa serca to ultraradka infiltracyjna kardiomiopatia, której przyczyną jest odkładanie się w przestrzeni pozakomórkowej mięśnia sercowego włókien amyloidowych. Te z kolei powstają na skutek wadliwego przekształcania się transtyretyny, czyli białka wytwarzanego w wątrobie, którego główną rolą fizjologiczną jest transport tyroksyny i retinolu. Przyczyny powstawania amyloidu z transtyretyny nie zostały jeszcze niestety dokładnie poznane* – tłumaczy prof. dr hab. n. med. Krzysztof Jamrozik, specjalista hematolog, współpracujący z Fundacją Saventic, która oferuje m.in. darmową pomoc w diagnostyce amyloidozy.

### Różne typy tego samego schorzenia

Istnieje kilkadziesiąt typów amyloidozy, które różnią się przede wszystkim rodzajem białka stanowiącego prekursor amyloidu, procesem, który prowadzi do jego produkcji, a także rodzajem zajętych narządów i rokowaniem. Natomiast wspólną cechą tych schorzeń jest gromadzenie się nierozpuszczalnych białek nazywanych amyloidem w tkankach i narządach. Mamy więc do czynienia z amyloidozą łańcuchów lekkich immunoglobulin (AL), wtórną (AA), transtyretynową (ATTR), czy znacznie rzadszymi – amyloidozami A $\beta$ 2M czy ALECT2.

Amyloidozę transtyretynową dzielimy na dwa główne typy: postać dziedziczną (uwarunkowaną genetycznie) oraz postać nabytą tzw. "dziką", dawniej zwaną starczą. Postać uwarunkowana genetycznie jest niezwykle rzadką postacią choroby. W przypadku częściej spotykanej amyloidozy ATTR typu dzikiego, która występuje głównie u starszych mężczyzn, z reguły dochodzi do zajęcia serca. Nieprawidłowe białko jest wytwarzane w wyniku wadliwych procesów degradacji transtyretyny.

### Amyloidoza transtyretynowa rozwija się niemal bezobjawowo

We wczesnej fazie choroby, gdy amyloid zaczyna gromadzić się pozakomórkowo w mięśniu sercowym, przez długi czas chory nie odczuwa żadnych niepokojących objawów. Proces ten trwa wiele lat, zanim rozwinie się obraz kardiomiopatii restrykcyjnej i pojawią się objawy niewydolności serca. Na wczesnym etapie rozpoznanie można postawić jedynie na podstawie diagnostyki obrazowej (echokardiografia lub rezonans magnetyczny serca). Czasem choroba jest rozpoznawana przypadkowo podczas EKG.

*– Amyloid patologicznie gromadzi się w różnych narządach, ale przede wszystkim pozakomórkowo w sercu. W fazie objawowej, a zatem często późnej fazie choroby, pacjenci są kierowani do oddziałów kardiologicznych, często z błędnym rozpoznaniem. U pacjentów rozpoznaje się kardiomiopatię*

*przerostową o profilu restrykcyjnym, często objawiającą się jako niewydolność serca z zachowaną frakcją wyrzutową. I to właśnie w takiej populacji pacjentów należy przede wszystkim szukać niezdiagnozowanych przypadków amyloidozy – mówi prof. dr hab. n. med. Krzysztof Jamroziak. – Standardowo w badaniach obrazowych stwierdza się nieprawidłowości w postaci pogrubienia ścian serca, przy czym obraz ten jest dosyć charakterystyczny dla amyloidozy serca. Następnie, kontynuowana jest dalsza diagnostyka w celu prawidłowego rozpoznania typu amyloidozy – dodaje lekarz.*

Poza niewydolnością serca z zachowaną frakcją wyrzutową, która występuje zwykle u pacjentów w wieku powyżej 60. roku życia, alarmujące powinny być objawy takie jak: nietolerancja standardowych metod leczenia niewydolności, rozpoznanie niektórych schorzeń ortopedycznych, w tym obustronnego zespołu cieśni nadgarstka, zwężenia kanału kręgowego w odcinku lędźwiowym, zerwania ścięgna mięśnia dwugłowego lub wywiad artroplastyki stawu biodrowego i kolanowego, zaburzenia układu nerwowego, w tym polineuropatia i zaburzenia autonomicznego układu nerwowego, m.in. dolegliwości żołądkowo-jelitowe lub niewyjaśniona utrata masy ciała.

### **Leczenie amyloidozy transtyretynowej**

Na szczęście istnieje obecnie możliwość leczenia przyczynowego amyloidozy ATTR m.in. poprzez stabilizację prekursorów amyloidu, a co za tym idzie, ograniczenie odkładania się białka w narządach. Leczenie przyczynowe jest dostępne również w Polsce, jednak terapia ta nie jest jeszcze refundowana, a finansowana przez producenta leku.

*– Poza leczeniem przyczynowym w wielu przypadkach niezbędna jest także terapia wspomagająca związana ze zmianami, których już nie można odwrócić. Gdy pojawią się objawy rozkurczowej niewydolności serca, zachodzi konieczność wprowadzenia objawowego leczenia tego schorzenia. Chorzy na amyloidozę typu ATTR nie zawsze dobrze tolerują klasyczne leki stosowane w typowej niewydolności serca z obniżoną frakcją wyrzutową, w związku z czym leczenie musi być prowadzone przez specjalistów kardiologów w sposób dopasowany do konkretnego przypadku – informuje prof. dr hab. n. med. Krzysztof Jamroziak współpracujący z Fundacją Saventic.*

*Źródło: IP*