

Amyloidose er en sjælden årsag til hjertesvigt

Joanna Delekta & Monija Mrgan

KASUISTIK

Kardiologisk Afdeling,
Sydvestjysk Sygehus

Ugeskr Læger
2015;177:V01130009

Amyloidose er en sygdom, hvor normalt forekommende proteiner eller muterede varianter af disse ændrer tredimensional struktur og danner amyloidfibriller. Tidlig diagnostik er vigtig, da behandling øger overlevelsen [1].

SYGEHISTORIE

En 70-årig mand blev henvist for behandling af incompensatio cordis. Han var tidligere blevet diagnosticeret med sarkoidose, atrieflimren og kronisk hjertesvigt. Sarkoidosen blev diagnosticeret vha. biopsi (mediastinoskopi) og havde været i ro i ti år (S-angiotensinkonverterende enzym-niveauet var 36 U/l). Patienten var abnormt trætt, havde dyspnø, smerter i højre side af thorax og vægtøgning. Symptomerne havde været tiltagende, i ugen inden han blev indlagt.

Ved den kliniske undersøgelse fandtes deklive ødemer med *pitting*, bilateral krepitation og svage respirationslyde på højre side. Et ekg viste *low voltage* i ekstremitetsafledningerne (Figur 1A), inverterede T-takker i V5-6 samt atrieflimren med en frekvens på 65 slag/minut. Ved en røntgenundersøgelse af thorax fandtes et stort højresidigt pleuraekssudat, hvorfor der blev foretaget pleuracentese; pleuravæsken var uden malignitetssuspekterede celler. Ekkokardiografisk så man store atrier, fortykkelse af myokardiet (Figur 1B) med en glinsende karakter og tegn på diastolisk dysfunktion.

Mistanken om amyloidose blev rejst, og yderligere udredning blev iværksat. Myokardiebiopsien viste tydelige aflejringer af amyloid subendokardialt, i myokardiet og i karvæggene. Histokemiske farvninger karakteriserede typen af amyloidose til monoklonale lette immunglobulinkæder (AL). Der blev foretaget hæmatologisk udredning med knoglemarvsbiopsi.

Biokemisk fandtes følgende værdier: M-komponent 0 g/l, kappakæde (immunglobulin (Ig)) 69,9 mg/l, lambdakæde (Ig) 332 mg/l, kappa/lambda (Ig) 0,2, sedimentationsreaktant 14 mm, C-reaktivt protein 35 mg/l, leukocytter $13,3 \times 10^9/l$, kreatinin 153 mikromol/l, glomerulær filtrationshastighed 39 ml/min, karbamid 41,3 mmol/l, koagulationsfaktor-normaltest > 5, gammaglutamyltransferase 233 U/l og laktatdehydrogenase 511 U/l. Ovenstående bekræftede diagnosen AL og diagnosticerede samtidig myelomatose. Under indlæggelsen fik patienten en infektion og døde få dage efter.

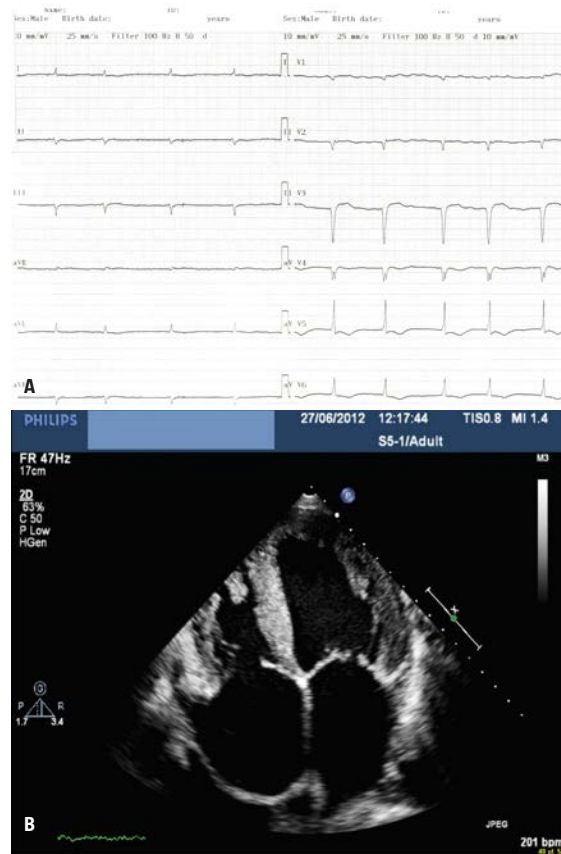
DISKUSSION

Amyloidose er en klinisk og biokemisk heterogen sygdomsgruppe med fælles patogenese i form af ekstracellulære aflejringer af uopløselige fibrillære proteiner (amyloid), der medfører skader i de infiltrerede organer.

Symptomerne opstår, i takt med at de normale celler fortrænges af de amyloide aflejringer. Diagnosen stilles på biopsimateriale hyppigst fra subcutis på abdomen, rectumslimhinde eller det afficerede organ. Sygdommen inddeles efter, hvilket forstadieprotein amyloidet dannes fra. De hyppigste former er monoklonale lette immunglobulinkæder, amyloid A, transthyretin og beta 2-mikroglobulin.

FIGUR 1

A. Ekkokardiografi, der viser fortykkelse af myokardiet med typisk ekogencitet. B. Ekg'et viser atrieflimren og *low voltage* i ekstremitetsafledningerne.



Endvidere inddeles amyloidose i lokaliseret og systemisk, afhængigt af aflejningsmønster [1, 2].

Differentialdiagnoser til kardial amyloidose er andre former for restriktiv kardiomyopati forårsaget af bl.a. sarkoidose, hæmokromatose eller hypereosinofilt syndrom.

Patienten i sygehistorien havde AL. De mest alvorlige manifestationer af AL er kardiomyopati og nefropati. AL kan forekomme alene eller i kombination med myelomatose, og der er ingen forskel mellem de to sygdomme i organdistribution, symptomer og fund relateret til den amyloide substans [3]. Mulighed for AL bør altid vurderes ved påvisning af en monoklonal komponent af lette kæder i serum. De kliniske symptomer på kardial amyloidose er træthed, dyspnø og deklive ødemer uden udtalte brystmerter [4].

På ekg'et ses hyppigst *low voltage* i ekstremitetsafledningerne, pseudoiskæmi og forskellige former for arytmier, mens aflejringerne ekkokardiografisk giver et typisk billede af fortykket septum og bagvæg, granular *sparkling* og kompromitteret ventrikelfyldning. Størstedelen af patienterne får ved ekkokardiografi påvist kardiomyopati [3, 5]. Patienten i sygehistorien havde tydelige tegn på multiorgansvigt samt typiske ekg-forandringer og ekkokardiografiske forandringer. Symptomerne blev tidligere tilskrevet differentialdiagnosen sarkoidose. Man valgte at foretage biopsi fra det afficerede organ (myokardiet), hvorved AL-diagnosen blev bekræftet.

Medianoverlevelsen er under to år. Hovedbehandlingen er reduktion af amyloiddannende protein ved enten hæmning af syntesen eller øget elimination og støttende behandling af svækkende organfunktioner [4].

Man bør overveje diagnosen AL ved uforklaret multiorgansygdom, og årsagen til hjertesvigt bør altid foreligge. Selvom AL er en sjælden årsag til hjertesvigt, må sygdommen have in mente, da tidlig diagnosticering og behandling øger overlevelsen.

SUMMARY

Joanna Delekta & Monija Mrgan:

Amyloidosis is a rare cause of heart failure

Ugeskr Læger 2015;177:V01130009

Light-chain amyloidosis (AL) is the most common form of systemic amyloidosis and is associated with an underlying plasma cell dyscrasia. The disease is often difficult to recognize because of its broad range of manifestations and often vague symptoms. The clinical symptoms include proteinuria, hepatomegaly, heart failure and autonomic or sensory neuropathy. A 70-year-old man with a past medical history of sacroidosis and heart failure was admitted to hospital. He had breathlessness and swelling of his lower extremities. Among other symptoms the combination of transthoracic echo-

cardiogram findings and low voltage on the ECG led to the diagnosis AL.

KORRESPONDANCE: Joanna Delekta, Kardiologisk Afdeling, Sydvestjysk Sygehus, Finsensgade 35, 6700 Esbjerg. E-mail: joanna.delekta@gmail.com

ANTAGET: 19. april 2013

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 5. august 2013

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Callesen A, Matras R, Filtenborg-Barnkob B. Lokaliseret amyloidose i ganen som differentialdiagnose til protesestomatitis. Tandlægebladet 2012;16:354-5.
2. Thomsen JS, Hir T, Schlichting P. Amyloidose. Ugeskr Læger 1999;161:3079-83.
3. Selvanayagam JB, Hawkins PN, Paul B et al. Evaluation and management of the cardiac amyloidosis. JACC 2007;50:2101-10.
4. Wien TN. Behandling av amyloidose. Tidsskr Nor Legeforen 2008;28:1397-400.
5. Falk RH. Diagnosis and management of the cardiac amyloidoses. Circulation 2005;112:2047-60.