

Amyloidoza ATTRV30M

Kod Orpha: 85447 Kod OMIM: 105210

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ATTRV30M-related amyloidosis
Amyloidoza zależna od ATTRV30M
Neuropatia amyloidowa TTR
Rodzinna polineuropatia amyloidowa typu I
(typ portugalsko-szwedzko-japoński)
Transtyretynowa neuropatia amyloidowa
Transtyretynowa polineuropatia amyloidowa
Familial amyloid polyneuropathy type I
Familial amyloid polyneuropathy, Portuguese-
Swedish-Japanese type
TTR amyloid neuropathy
Transthyretin amyloid neuropathy
Transthyretin amyloid polyneuropathy

Kod ORPHA

85447

Kod OMIM

105210

Kod ICD10

E85.1

Kod ICD11

5D00.20

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Amyloidoza serca

Synonimy: Kardiomiopatia amyloidowa

OMIM: 105210 (amyloidoza związana z TTR, ATTR), 107680 (amyloidoza związana z APOA1)

Orpha Kod: 85447 (amyloidoza związana z TTR), 93560 (amyloidoza związana z APOA1)

ICD-10: I42.6

Definicja choroby: Amyloidoza serca to stan, w którym amyloid (białko o nieprawidłowej strukturze przestrzennej) gromadzi się w sercu, prowadząc do pogrubienia mięśnia sercowego i zaburzenia jego funkcji. Amyloidoza najczęściej występuje u osób starszych i może być związana z innymi chorobami, takimi jak szpiczak mnogi.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia. Amyloidoza serca może być dziedziczona w sposób autosomalny dominujący, a zmiany mogą dotyczyć genów *TTR* lub *APOA1*. Typy dziedziczne amyloidozy serca często wiążą się z białkiem transtyretyną (*TTR*) lub apolipoproteiną A1 (*APOA1*). Mutacje w genach *TTR* (AmyloidzatansterytynowaATTR) lub *APOA1* (AApoA1 amyloidoza związana z apolipoproteiną A1) powodują, że te białka składają się niewłaściwie, tworząc struktury amyloidowe. Drugą często spotykaną postacią jest amyloidoza wywołana odkładaniem się łańcuchów lekkich (AL – amyloidoza łańcuchów lekkich). Amyloidoza może być także powikłaniem schorzeń nowotworowych lub metabolicznych, jednak wtedy białko amyloidu częściej odkłada się w innych niż serce narządach.

Epidemiologia: Amyloidoza serca jest ultrarazadkiem (< 1 : 50 000) schorzeniem. Częstość występowania nie jest dokładnie znana.

Opis kliniczny: Białka amyloidu gromadząc się w tkance mięśnia sercowego doprowadzają do niewydolności serca. W pierwszej kolejności pojawia się niewydolność rozkurczowa serca. Pojawiają się objawy takie jak duszność, obrzęki, osłabienie tolerancji wysiłku. Dodatkowo mogą wystąpić zaburzenia rytmu serca nieregularny rytm serca oraz zawroty głowy lub omdlenia. W badaniu EKG charakterystyczny jest niski woltaż zespołów QRS w odprowadzeniach przedsercowych. W badaniu UKG obecne są cechy przerostu lewej komory z zaburzeniami funkcji rozkurczowej. W badaniu rezonansu magnetycznego (MRI) poza przerostem obecne są także rozsiane obszary późnego wzmocnienia (LGE – late gadolinium enhancement).

Diagnostyka: Diagnoza amyloidozy serca może być postawiona na podstawie objawów klinicznych, badania EKG badania echokardiograficznego, badania MRI, scyntygrafii serca oraz biopsji serca. W części sytuacji mogą być konieczne badania z zakresu medycyny nuklearnej. Przy podejrzeniu tła genetycznego wskazana konsultacja i diagnostyka genetyczna. Badanie genetyczne może być wykonane w celu identyfikacji mutacji w genach *TTR* lub *APOA1*.

Leczenie: Leczenie amyloidozy serca skupia się na kontrolowaniu objawów oraz spowolnieniu postępu choroby. Podstawą jest leczenie niewydolności serca jednak z uwagi na istniejące odrębności zawsze powinno być prowadzone przez lekarzy mających doświadczenie w leczeniu rozkurczowej niewydolności serca. Leczenie może obejmować leki modyfikujące przebieg choroby. W niektórych przypadkach może być rozważany przeszczep wątroby lub przeszczep serca.

Rokowanie: Prognoza dla osób z amyloidozą serca zależy od wielu czynników, w tym od typu amyloidozy, nasilenia objawów oraz odpowiedzi na leczenie.

Organizacje pacjenckie:

Amyloidosis Foundation, Amyloidosis Support Groups Inc., National Organization for Rare Disorders (NORD).

Ważne strony internetowe:

[https://www.omim.org/entry/105210?search=105210 &highlight=105210](https://www.omim.org/entry/105210?search=105210&highlight=105210)

[https://www.omim.org/entry/107680?search=107680 &highlight=107680](https://www.omim.org/entry/107680?search=107680&highlight=107680)

Ośrodki eksperckie:

Poradnie kardiologiczne przy ośrodkach referencyjnych III stopnia.

Poradnie genetyczne. <https://ptgc.pl/poradnie-genetyczne/pelna-lista-poradni-genetycznych/>
(konsultacja genetyczna i diagnostyka molekularna)

Autor opisu

dr hab. n. med. Tadeusz Osadnik,

Poradnia kardiologiczna i leczenia zaburzeń lipidowych. Górnośląskie Centrum Rehabilitacji „Repty”, Ul. Śniadeckiego 1, 42-604 Tarnowskie Góry

Poradnia genetyczna. Szpital Kliniczny nr 1 w Zabrze im. Prof. Stanisława Szyszko, ul. 3 Maja 13-15, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach. genetyka@szpital.zabrze.pl

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.