

Kardiyak Amiloidoz Tek Bir Hastalık Değildir: Hafif Zincir ve Transtiretin Tipleri Arasında Multiparametrik Bir Karşılaştırma

Dr. Ahmet Caner Canpolat

Kardiyak Amiloidoz Tek Bir Hastalık Değildir: Hafif Zincir ve Transtiretin Tipleri Arasında Multiparametrik Bir Karşılaştırma Cardiac Amyloidosis is not A Single Disease: A Multiparametric Comparison Between the Light Chain and Transthyretin Forms

Neculae G., et al. ESC Heart Failure, 2024 doi: 10.1002/ehf2.14852

Dr. Ahmet Caner Canpolat
Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Kardiyoloji Anabilim Dalı

Sistemik amiloidoz, amiloid fibril birikiminden kaynaklanan ve çeşitli dokularda ekstraselüler ekspansiyona neden olan heterojen bir hastalık spektrumudur. Bugüne kadar 40'tan fazla prekürsör protein tanımlanmış olup bu proteinlerin dokulara olan afinitesi farklılık göstermektedir. Kardiyak amiloidoza (KA) neden olan dokuz farklı protein tanımlanmıştır ve en sık gözlenen KA formları immunglobulin hafif zincir (AL) amiloidozu ve transtiretin (TTR) amiloidozudur.

Transtiretin amiloidoz (ATTR), varyant (ATTRv) veya wild tip transtiretin (ATTRwt) amiloidoz olmak üzere ortaya çıkabilen ilerleyici bir hastalıktır. *ATTRv*, *TTR* genindeki mutasyonlarının sonucu olarak ortaya çıkarken, *ATTRwt* sıklıkla yaşlı olgularda ortaya çıkmaktadır. AL amiloid ise; anormal plazma hücre klonları tarafından üretilen yanlış katlanmış immüoglobulin hafif zincirlerinin birikimi ile karakterizedir. AL tip amiloid genellikle ciddi ve ilerleyici bir sistemik hastalıktır ve tanılan sonraki ilk yıl içinde mortalite oranı %40'tan fazladır. Yeni tedavi rejimleri ile AL amiloid hastalarının ortalama sağkalımı önemli ölçüde iyileşmiş olsa da, kardiyak tutulum hastalık prognozunun ana belirleyicisidir ve erken tanı çok önemlidir. Bu çalışmanın amacı, KA'nın en sık görülen iki alt tipine yönelik bir ayırıcı tanı algoritması oluşturmaktır.

İki merkezde 2018 ve 2022 yılları arasında değerlendirilen ATTR ve AL amiloidoz tanılı 81 hasta ardışık olarak dahil edilmiştir. Çalışmaya dahil edilen hastaların 32'si ATTR (grup 1, n = 32: 28 varyant ve 4 wild tip); 49 hasta ise AL amiloidoz (grup 2, n = 49) idi. ATTR hastalarının büyük çoğunluğunu ATTRv hastaları oluşturuyordu. ATTR hastaları AL amiloidoz grubuna göre daha gençti (50,7 ± 13,9 vs. 60,2 ± 7,3 yıl, P = 0,0001). NT-proBNP [ATTR: 1472,5 ng/L (97-4218,5) vs. AL 8024 ng/L (3058-14 069) P = 0,001], hs-cTn I [ATTR: 10 ng/L (4-20) vs. AL 78 ng/L (32-240), P = 0,0002] AL amiloid hastalarında daha yüksekti. GFR değeri ise AL amiloid hastalarında ATTR grubuna göre daha düşüktü [ATTR 95,4 mL/dak (73,8-105,3) vs. AL: 68,4 mL/dak (47,8-87,4) P = 0,003]. Sol ventrikül (LV) duvar kalınlığı ve ejeksiyon fraksiyonu açısından her iki grup arasında fark yoktu. AL amiloidoz grubunda daha fazla hastada perikardiyal efüzyon görülmüştür (ATTR: %15 vs. AL: %33, P = 0,0027). Strain incelemede; LV global longitudinal strain (LV-GLS) (ATTR: -%13,1 ± 3,5 vs. AL: -%9,1 ± 4,3, P = 0,04), RV serbest duvar strain (RV-FWS) (ATTR: -%21,9 ± 6,2 vs. AL: -%16,8 ± 6, P = 0,03) ve LA rezervuar strain'in (LASr) (ATTR: %22 ± 12 vs. AL: %13,6 ± 7,8, P = 0,02) AL amiloid hastalarından daha fazla bozulduğu gözlemlenmiştir.

Çalışmada NT-proBNP, hs-cTn I, GFR, LV-GLS, RV-FWS, LASr, perikardiyal efüzyon varlığına bakılarak bir skorlama sistemi oluşturulmuştur. AUC > 0,75 olan parametreler için 2 puan (NT-proBNP ve hs-cTnI), AUC < 0,75 olan parametreler için 1 puan (GFR, LV-GLS, RV-FWS, LASr, perikard efüzyonu) olarak hesaplama yapılmıştır. Skor değeri ≥ 4 puan olması halinde %80 duyarlılık ve %62 özgüllük ile AL amiloidoz ve ATTR'yi ayırt edebildiği ortaya konmuştur.

Kardiyak amiloidoz, doğru tanı için geniş kapsamlı testler gerektiren karmaşık bir hastalıktır. Bu çalışma; biyobelirteçleri ve ekokardiyografik değerlendirmeyi kapsayan bir dizi non-invaziv parametreyi tanısal sürece yardımcı olması ve ayırıcı tanıda yol göstermesi açısından vurgulamaktadır.