

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ТРАНССТРЕТИНОВЫЙ АМИЛОИДОЗ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Багадаева Е.Ю.

ГБУЗ «Иркутская область «Знак Почёта» областная клиническая больница», Иркутск, Россия

ВВЕДЕНИЕ

На сегодняшний день известно 36 типов амилоидоза; самыми частыми типами, ассоциированными с поражением сердца, являются: амилоидоз лёгких цепей (AL), транстретиновый амилоидоз и AA-амилоидоз. Транстретиновый амилоидоз (ATTR) — фатальное прогрессирующее заболевание, обусловленное внеклеточным отложением патологического мономера белка транстретина. Выделяют две формы — наследственный и сенильный системный транстретиновый амилоидоз.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Представлен клинический случай пациента А., 65 лет, с наследственным семейным транстретиновым амилоидозом без невропатии. Из анамнеза: периодически отмечал повышение артериального давления до максимальных значений 145/90 мм рт. ст., регулярно гипотензивные препараты не принимал. Ухудшение состояния наблюдает с 2021 г., когда впервые отметил появление жалоб на одышку при повседневной физической нагрузке, отёки нижних конечностей, прибавку массы тела на 7 кг за 2 недели. Неоднократно проходил лечение в стационаре по месту жительства в связи с декомпенсацией сердечной недостаточности. При обследовании с помощью эхокардиографии (ЭхоКГ) выявлена гипертрофия стенок левого желудочка, сохранная фракция выброса левого желудочка (ФВлж). В 2023 г. в плановом порядке направлен к кардиологу ГБУЗ «Иркутская областная область «Знак почёта» клиническая больница», проведено дообследование.

На электрокардиограмме (ЭКГ) — инфарктоподобные изменения комплекса QRS. В анамнезе достоверных данных, свидетельствующих о перенесённом инфаркте миокарда, не было. В динамике по ЭхоКГ выявлено: снижение ФВлж по Simpson до 41 %; увеличение гипертрофии стенок левого и правого желудочка, папиллярных мышц; появ-

ление гипокинеза стенок левого желудочка; повышение расчётного давления в правом желудочке; дилатация правых отделов сердца. На коронарографии стенозированных поражений коронарных артерий не выявлено.

На основании наличия выраженной гипертрофии миокарда обоих желудочков, не соответствующей тяжести артериальной гипертензии, а также несоответствия между толщиной стенок левого желудочка и вольтажом QRS на ЭКГ, снижения сократительной способности миокарда при отсутствии данных о значимом повреждении миокарда было высказано предположение о вероятном амилоидозе сердца.

Натрийуретический пептид, кардиоспецифические маркеры повышены. На компьютерной томографии в паренхиме обоих лёгких, преимущественно в нижних долях, визуализируются множественные мелкие очаги округлой формы, размером до 2–5–7 мм. Медиастинальные лимфоузлы не увеличены. Сведения о частоте поражения лёгких при амилоидозе на сегодняшний день отсутствуют. Поражение лёгких при транстретиновом амилоидозе в основном обнаруживается только по результатам аутопсийного исследования.

С целью исключения AL-амилоидоза проведена биопсия прямой кишки. Моноклональная гаммапатия не обнаружена. По данным однофотонной эмиссионной компьютерной томографии с ^{99m}Tc -пирофосфатом, в проекции сердца отмечается повышенное накопление радиофармпрепарата (РФП) в миокарде левого и правого желудочков. Оценка интенсивности накопления РФП в миокарде по шкале Perugini соответствует степени 3; коэффициент дифференциального накопления сердце/контралатеральная зона равен 1,6, что является характерным для ATTR-амилоидоза. В связи с получением данных, достаточных для постановки диагноза, от проведения эндомиокардимальной биопсии решено воздержаться.

Пациенту проведено подтверждающее молекулярно-генетическое исследование. В экзоне 3 гена *TTR* патогенный вариант с.302C>T (p.(Ala101Val)

в гетерозиготном состоянии. При комплексном обследовании данных, свидетельствующих о невропатии, не выявлено.

Таким образом, у пациента был верифицирован транстиретиновый амилоидоз сердца. В качестве базовой терапии рекомендован препарат тафамидис в дозе 61 мг 1 раз в сутки.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Учитывая высокую летальность заболевания и наличие современных возможностей лечения, очевидна необходимость повышения информированности и настороженности врачей различных специальностей в отношении данной патологии.

HEREDITARY TRANSTIRETIN AMYLOIDOSIS. A CLINICAL CASE

Bagadaeva E.Yu.

Irkutsk Regional Clinical Hospital, Irkutsk, Russia

BACKGROUND

There are currently 36 known types of amyloidosis. The most common types associated with cardiac involvement are: light chain amyloidosis (AL), transthyretin amyloidosis, and AA amyloidosis. Transthyretin amyloidosis (ATTR) is a fatal, progressive disease caused by the extracellular deposition of an abnormal transthyretin protein monomer. There are two forms: hereditary and senile systemic transthyretin amyloidosis.

CLINICAL CASE

A clinical case of patient A., 65 years old, with hereditary familial transthyretin amyloidosis without neuropathy is presented. Past medical history: the patient periodically noted an increase in blood pressure to a maximum value of 145/90 mmHg, did not take antihypertensive drugs regularly. The deterioration in the condition has been observed since 2021, when he first noted the complaints of shortness of breath during everyday physical activity, swelling of the lower extremities, and an increase in body weight of 7 kg in 2 weeks. He was repeatedly treated in a local hospital due to decompensated heart failure. Examination using echocardiography revealed hypertrophy of the left ventricle walls and preserved left ventricular ejection fraction (LVEF). In 2023, he was routinely referred to a cardiologist at the Irkutsk Regional Clinical Hospital, and further examination was carried out.

The electrocardiogram (ECG) shows infarct-like changes in the QRS complex. There was no reliable data in the anamnesis indicating a myocardial infarction. Echocardiography dynamics revealed: a decrease in LVEF according to Simpson down to 41 %; increased hypertrophy of the left and right ventricle

walls and papillary muscles; the appearance of hypokinesis of the left ventricle walls; increased calculated pressure in the right ventricle; dilatation of the right heart. Coronary angiography revealed no stenotic lesions of the coronary arteries.

Based on the presence of pronounced myocardial hypertrophy of both ventricles, which does not correspond to the severity of arterial hypertension, as well as on the discrepancy between the thickness of the left ventricle walls and the QRS voltage on the ECG, and on a decrease in myocardial contractility in the absence of data on significant myocardial damage, we suggested probable cardiac amyloidosis.

Natriuretic peptide and cardiac-specific markers are elevated. On computed tomography, multiple small round-shaped foci, up to 2–5–7 mm in size, are visualized in the parenchyma of both lungs, mainly in the lower lobes. Mediastinal lymph nodes are not enlarged. There is currently no information on the incidence of lung damage due to amyloidosis. Lung damage in transthyretin amyloidosis is mainly detected only by autopsy results.

To exclude AL amyloidosis, a rectal biopsy was performed. No monoclonal gammopathy was detected. According to single-photon emission computed tomography with ^{99m}Tc -pyrophosphate, in the projection of the heart there is an increased accumulation of radiopharmaceuticals in the myocardium of the left and right ventricles. Assessment of the intensity of radiopharmaceutical accumulation in the myocardium according to the Perugini scale corresponds to grade 3; the differential accumulation coefficient heart/contralateral zone is 1.6, which is characteristic of ATTR amyloidosis. In connection with obtaining data sufficient to make a diagnosis, it was decided to refrain from performing an endomyocardial biopsy.

The patient underwent a confirmatory molecular genetic study. In exon 3 of the *TTR* gene, the patho-

genic variant c.302C>T (p.(Ala101Val) is in a heterozygous state. A comprehensive examination did not reveal any data indicating neuropathy.

Thus, transthyretin cardiac amyloidosis was verified in the patient. Tafamidis is recommended as basic therapy at a dose of 61 mg once a day.

CONCLUSION

Considering the high mortality of the disease and the availability of modern treatment options, the need to increase awareness and alertness of doctors of various specialties regarding this pathology is obvious.

Для цитирования: Багадаева Е.Ю. Наследственный транстеретиновый амилоидоз. Клинический случай. *Байкальский медицинский журнал*. 2023; 2(3): 23-25. doi: 10.57256/2949-0715-2023-2-3-23-25

For citation: Bagadaeva E.Yu. Hereditary transteretin amyloidosis. A clinical case. *Baikal Medical Journal*. 2023; 2(3): 23-25. doi: 10.57256/2949-0715-2023-2-3-23-25