

## ŠIRDIES AL AMILOIDOZĖ: KLINIKINIO ATVEJO APRAŠYMAS

Žaneta Petrulionienė<sup>1</sup>, Urtė Gargalskaitė<sup>2</sup>, Agnė Skujaitė<sup>2</sup>, Agnė Urbonienė<sup>2</sup>,  
Karolina Lušaitė<sup>3</sup>, Darius Palionis<sup>3</sup>, Nomeda Valevičienė<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Širdies ir kraujagyslių ligų klinika,

<sup>2</sup>Vilniaus universiteto Medicinos fakultetas, <sup>3</sup>Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto  
Radiologijos, branduolinės medicinos ir medicinos fizikos katedra

**Raktažodžiai:** širdies amiloidozė, kardiomiopatija, širdies magnetinio rezonanso tomografija.

### Santrauka

Amiloidozė – tai grupė retų sisteminių ligų, kurioms būdingas sutrikęs baltyminių struktūrų susidarymas ir fibrilių formavimasis. Amiloidozės atsiradimą lemia didelis amiloido pirmtako kiekis organizme, nevisiškas amiloido pirmtako suirimas makrofagų sistemoje bei tam tikri audinių ypatumai. Nors liga sukelia sisteminius pakitimus, tačiau amiloido depozicijos laipsnis įvairiuose organuose skiriasi ir lemia skirtingas klinikines amiloidozės išraiškas. Širdies amiloidozė – tai klinikinis susikaupusio amiloido širdyje pasireiškimas. Širdies amiloidozės metu pagrindinis patogenezinis elementas – intersticinė amiloido infiltracija, sukelianti infiltracinę kardiomiopatiją, kuri progresuoja iki restrikcinės kardiomiopatijos ir širdies nepakankamumo. Širdies pažeidimas amiloidozės metu lemia itin blogą prognozę ir didelį mirštamumą. Todėl labai svarbu kuo ankstyvesnė diagnostika, kuri užkirstų kelią amiloido depozicijai įvairiuose organuose. Vis dėlto širdies amiloidozės diagnostika dažnai būna atlikta procesui esant toli pažengus, nes nėra specifinio klinikinio ligos pasireiškimo, todėl instrumentiniai tyrimai, patvirtinantys ligos diagnozę, atliekami per vėlai. Pagrindinis amiloidozės gydymas nukreiptas į infiltracinio proceso sustabdymą, kurio metu siekiama blokuoti amiloido depoziciją įvairiuose organuose ir į amiloidozės sukeltų komplikacijų gydymą, kuris mažina simptomus ir pagerina bendrą paciento būklę.

### Įvadas

Amiloidozės – tai grupė retų sisteminių ligų, pasižyminčių ekstraląstelinio pakitusio baltymo amiloido kaupimusi

audiniuose ir organuose. Baltymo fibrilės ir pentamerinis baltymas (P komponentas) jungiasi tarpusavyje sudarydami amiloidą, kuris kaupiasi ekstraceliuliariai. Šis procesas lemia audinių struktūros ir funkcijos sutrikimus [1]. Amiloidozių patogenezėje svarbūs keli mechanizmai: nevisiškas amiloido pirmtako suirimas retikuloendotelinėje sistemoje, didelis amiloido pirmtako kiekis organizme ir skirtingas audinių gebėjimas kaupti amiloidą [2]. AA (antrinė) ir lengvųjų grandžių (AL) amiloidozė yra dažniausios šios ligos rūšys. Pastaroji dažnesnė išsivysčiusiose šalyse [3, 4]. AL amiloidozė paprastai nustatoma 55 – 60 metų vyrams, kurie serga kiek dažniau nei moterys [2]. Penktadaliui AL amiloidoze sergančių ligonių kartu randamos ir kitos imunoproliferacinės ligos, dažniausiai – mielominė liga [5, 6]. Širdies amiloidozė (ŠA) – kliniškai pasireiškiantis širdies pažeidimas, atsirandantis dėl amiloido depozicijos joje, kuris dažniausiai būna susijęs ir su kitų organų pažeidimu. Širdies įtraukimas yra vienas iš svarbiausių mirštamumo dėl sisteminės amiloidozės prognostinių faktorių, nurodančių blogą prognozę tiek taikant, tiek netaikant gydymo. Vis dėlto, ankstyva diagnostika gali potencialiai pakeisti prognozę pradėjus taikyti agresyvų gydymą ir apsvarsčius širdies transplantacijos galimybes [7-9].

**Šio straipsnio tikslas** yra aptarti amiloidozių patogenezę, kliniką, diagnostiką ir gydymo galimybes, iliustruojant tai klinikinio ligos atveju.

### Klasifikacija. Klinikiniai simptomai. Diagnostika

Amiloidozių klasifikacija remiasi baltymo prekursoriaus tipu [5]. Pagal pažeistų organų kiekį amiloidozės skirstomos į sisteminės ir lokalias. Miokardą gali pažeisti keli amiloidozių tipai: lengvųjų grandinių (AL) amiloidozė, įgimtos ar paveldimos amiloidozės (ATTR, AApoA-I, FibA), senilinė sisteminė amiloidozė (SSA), izoliuota prieširdžių amiloidozė ir AA amiloidozė. Diagnozavus amiloidozę, būtina nustatyti amiloido tipą, nes tai lemia ligos prognozę ir gydymo taktiką [10, 11].

Sisteminė AL amiloidozė – tai polisimptomatinė liga, pažeidžianti daugelį organų. Dažniausias ekstrakardinis radinys yra proteinurija [10, 12]. Klasikiniai požymiai, tokie kaip makroglosija, disfagija, kalbos sutrikimas, nagų distrofijos požymiai, greitai atsirandanti kraujosrūvis, periorbitinė purpura („meškėno“, „pandos akys“), yra specifiniai, tačiau labai retai aptinkami šios ligos radiniai, tik apie 10-20 proc. atvejų [11, 13]. Kiti požymiai: riešo kanalo sindromas, periferinė ir autonominė neuropatija, *Cutis laxa*, svorio mažėjimas, žarnyno peristaltikos sutrikimai, nuovargis ir bendras silpnumas yra tipiniai, tačiau nespecifiniai ligos simptomai [10, 11, 14, 15]. ŠA, atsirandanti dėl intersticinės amiloido infiltracijos, lemia infiltracinės KMP ir diastolinės disfunkcijos išsivystymą. [10, 16, 17]. Dažniausiai ŠA pasireiškia stazinio širdies nepakankamumo (ŠN) simptomais ir dešinėsios širdies pažeidimo klinika, o mažas širdies išstumimo tūris ir periferinė vazomotorinė disfunkcija lemia žemą kraujospūdį bei posturalinę hipotenziją. Širdies ritmo sutrikimai (dažniausiai – prieširdžių virpėjimas (PV), amiloido kaupimasis antinksčiuose, hipovolemija lemia sinkopių atsiradimą. PV metu širdies kameroje formuojasi embolai, todėl išeminis insultas, išsivystęs dėl kardioembolinių priežasčių, gali būti pirmasis širdies amiloidozės klinikinis pasireiškimas [11, 18, 14]. Amiloido atsidėjimas smulkiose vainikinėse kraujagyslėse gali sutrikdyti miokardo kraujotaką, kas retais atvejais pasireiškia angininu krūtinės skausmu [10, 11].

Ankstyvas ŠA nustatymas ir agresyvus gydymas pagerina ligonių išgyvenamumą. ŠA diagnozuojama remiantis elektrokardiografiniais, echokardioskopiniais, širdies magnetinio rezonanso tomografijos (MRT) ir histologiniais radiniais. Būdingiausias elektrokardiografinis (EKG) požymis – žemas QRS kompleksų voltažas, t.y. QRS voltažo amplitudė visose galūninėse derivacijose  $\leq 0,5$  mV arba visose krūtininėse derivacijose  $\leq 1.0$  mV, ir pseudoinfarkto vaizdas, t.y. QS forma susijusiose derivacijose [3, 4, 10]. Tiriant kardioechoskopiškai paprastai nustatomas skilvelių sienelių sustorėjimas, koncentrinės kardiomiopatijos (KMP) vaizdas ir sutrikusi diastolinė funkcija. Kadangi nei vienas iš kardioechoskopinių radinių nėra specifinis ŠA, būtina ultragarsiniu tyrimu rastus pakitimus interpretuoti atsižvelgiant į klinikinį vaizdą ir kitų tyrimų duomenis. Ypač naudingas echokardiografijos duomenų vertinimas kartu su EKG tyrimu. Dešiniojo skilvelio sienelės hipertrofija nustatoma kartu su žemu voltažu EKG leidžia galvoti apie infiltracinius procesus miokarde [2, 10, 19, 20].

Pastaraisiais metais labai informatyviu ir naudingu tyrimo metodu diagnozuojant ŠA tapo širdies magnetinio rezonanso tomografijos (MRT) tyrimas, naudojant vėlyvo gadolinio kaupimo techniką [5, 10]. Globalus subendokardinis

vėlyvo gadolinio kaupimo vaizdas, unikalus kontrastinės medžiagos išsidėstymas miokarde gali būti apibrėžiamas kaip „vėlyvo gadolinio kaupimo amiloidozinis vaizdas“ ir yra patognominis ŠA, pasireiškiantis 80-85 proc. pacientų [10, 16]. T. D. Karamitsos ir kt. studijos metu buvo pritaikytas nekontrastinės *T1 mapping* sekos metodas amiloido kaupimui miokarde indentifikuoti ir prieita išvada, kad tai potencialiai jautresnis metodas už vėlyvą gadolinio kaupimą diagnozuojant ligą ankstyvose stadijose [1, 21]

Pacientams, sergantiems ŠA, beveik visuomet yra padidėję kardiospecifiniai žymenys – troponinai ir NT-proBNP. Šie tyrimai suteikia naudingos informacijos vertinant ŠA sergančių pacientų prognozę, taip pat jie naudojami nustatant organų pažeidimo stadiją ir kartu su tuo – stratifikuojant pacientų tinkamumą ir riziką sprendžiant dėl gydymo didelių dozių chemoterapija arba autologine kamieninių ląstelių transplantacija. Svarbu tai, kad NT-proBNP kiekio kitimas gali būti svarbus monitoruojant ligos progresavimą ir atsaką į gydymą [10, 18, 22, 23]. AL amiloidozė diagnozuojama nustatant Ig lengvasias grandines kraujo serume arba šlapime. Pirmiausia pasirenkamas metodas yra imunofiksacija nustatant kappa ir lambda lengvųjų grandinių koncentracijas ir kappa:lambda santykį. Esant nenormalaus minėto santykio ir teigiamos imunofiksacijos reakcijos kombinacijai ŠA diagnozės jautrumas siekia 99 proc. [5, 10, 11].

Amiloidozės diagnozės įrodymas reikalauja histologinio įrodymo ir amiloido subtipo nustatymo. Kadangi ekstrakardinė biopsija yra susijusi su žymiai mažesne intervencijos rizika, ji turi būti pasirenkama pirmiausia. Biopsija dažniausiai imama iš tiesiosios žarnos gleivinės, pilvo sienos riebalinio sluoksnio arba mažųjų seilių liaukų. Teigiamas ekstrakardinės biopsijos rezultatas kartu esant tipiniams echokardiografiniams ar MRT radiniams, ypač kai nustatomas nepaaiškinamas skilvelių sienelių sustorėjimas, leidžia beveik neabejoti amiloidozės sukeltos širdies ligos diagnoze, todėl širdies biopsijos atlikti nereikia, tačiau tai beveik išskirtinai būdinga tik AL amiloidozei dėl jos sisteminio pasireiškimo. Nepaisant to, 15 proc. pacientų AL amiloidozė nenustatoma atlikus kaulų čiulpų biopsiją kartu su poodinių riebalų biopsija, todėl jeigu taikant kitus tyrimo metodus išlieka didelis šios ligos įtarimas, būtina atlikti endomiokardo arba kito galimai pažeisto organo biopsiją. Neigiamas endomiokardo biopsijos tyrimas beveik 100 proc. leidžia atmesti ligą [2-5, 10-12, 24].

### Gydymas ir prognozė

Gydymas skirstomas į palaikomąjį, t.y. ŠN gydymą, ir specifinį, kuriuo siekiama užkirsti kelią tolimesnei amiloido depozicijai [10, 25]. Jeigu pacientui pasireiškia širdies

ritmo sutrikimai, tai dėl miokardo rezervo trūkumo antiaritminė terapija apsiriboja amiodarono naudojimu [15]. Druskos kiekio ribojimas ir kilpiniai diuretikai kartu su aldosterono antagonistais, pavyzdžiui, spironolaktonu ar eplerenonu, yra pagrindiniai širdies nepakankamumo gydymui skiriami medikamentai [4, 10].

Pagrindinis efektyvaus gydymo tikslas – pašalinti plazminių ląstelių kloną. Yra įrodymais pagrįstų studijų, skelbiančių apie gydymo efektyvumą taikant intermituojantį melfalano ir prednizolono režimą [2]. Šiuo metu pagrindiniu pasirenkamu gydymu laikoma didelių melfalano dozių (200 mg/m<sup>3</sup>) ir autologinės kamieninių ląstelių transplantacijos kombinacija. Remisija pasiekama iki 65 proc. taip gydomų pacientų, kuriems yra gera kairiojo skilvelio funkcija [10, 11]. Vidutinė išgyvenamumo trukmė, sergant AL amiloidoze ir netaikant gydymo, yra 13 mėnesių, ir tik 5 proc. pacientų išgyvena daugiau nei 10 metų taikant atitinkamą gydymą. Esant širdies pažeidimui, išgyvenamumas ženkliai blogėja: vidutiniškai 6 mėnesiai nuo stazinio širdies nepakankamumo atsiradimo [4]. Taikant širdies trans-

plantaciją, vienerių ir penkerių metų išgyvenamumas yra atitinkamai 60 proc. ir 30 proc [1, 25].

### Klinikinis atvejis

79 metų vyrui naktį atsirado skausmai epigastriumo srityje, kurie užtruko ilgiau nei 1 val. Įtariant ūminį miokardo infarktą (ŪMI) ligonis buvo hospitalizuotas į Utenos ligoninę, kurioje atlikta intraveninė trombolizė Metalyse. Toliau mesniam ištyrimui ir gydymui ligonis pervežtas į VULSK.

Iš anamnezės žinoma, kad prieš 8 ir 3 metus dėl skausmų širdies plote vyrui buvo atlikta koronarografija – reikšmingų stenozijų nerasta. Prieš 9 mėnesius ligonis gydytas stacionare dėl komplikuoto gripo, o tęsiant ambulatorinį gydymą būklė blogėjo, progresavo naktinis dusulys, sutino apatinės galūnės ir genitalijos. Ligoniu pakartotinės hospitalizacijos metu skirtas gydymas diuretikais, kurio metu svoris sumažėjo 33 kg. Žinoma, kad ligoniui kartojasi paroksizminis prieširdžių virpėjimas, dėl tireotoksikozės pašalinta skydliaukė, naudojama L-tiroksiną.

Atlikus trombolizę ligonio būklė išlieka vidutinio sunkumo. Auskultuojant širdies veikla ritmiška, širdies susitraukimų dažnis (ŠSD) 91 k./min., arterinis kraujo spaudimas (AKS) 130/70 mmHg. Plaučiuose girdimas vezikulinis alsavimas, karkalų nėra. Periferinės edemos nestebimos.

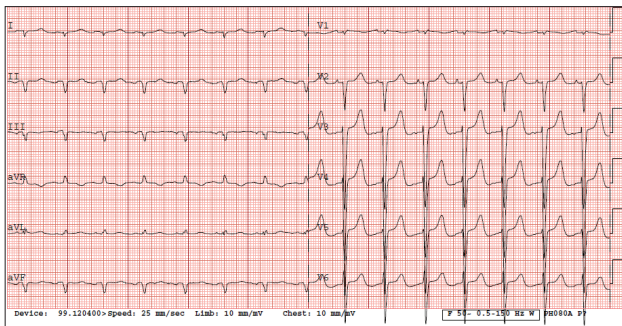
Elektrokardiogramoje (EKG) – ritmas sinusinis, širdies ašis nukrypusi į dešinę, nėra R dantelio augimo V1-5 derivacijose (1 pav.).

Kraujo tyrime APTT (102,9 s.), D-dimerai (1295 mkg/L), BNP (680,7 ng/L) viršijo normos ribas, troponino I koncentracija buvo normali. Atliktas pirminis ultragarsinis širdies tyrimas: išreikšta koncentrinė kairiojo skilvelio (KS) hipertrofija, sutrikusi KS išilginė kontrakcija, išstūmimo frakcija 50%, matoma KS restrikcija, prieširdžių padidėjimas (2 pav.). Galvojama apie infiltracinę miokardo ligą.

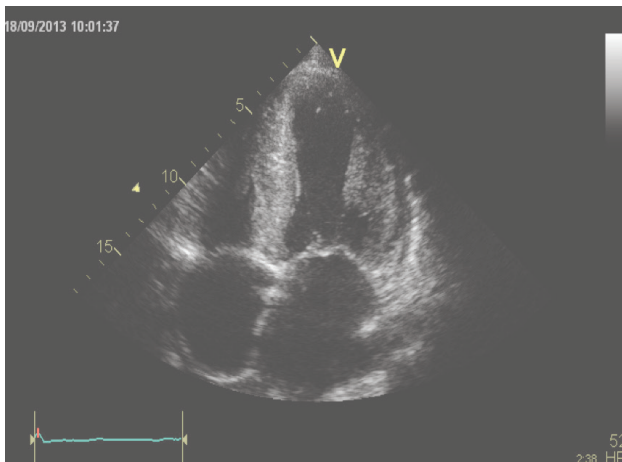
Koronarografijoje nustatomos nereikšmingos vainikinių arterijų stenozės. Ligoniu buvo atliktas širdies magnetinio rezonanso tomografijos (MRT) tyrimas su kontrastine medžiaga gadoliniu: kairiojo skilvelio miokarde išryškėjo difuzinis, hiperintensinis kontrastinės medžiagos kaupimas, būdingas amiloidozei, kairiojo skilvelio hipertrofija (KSH), skystis pleuros erdmėse ir perikarde (3 a ir b pav.). Įtariama širdies amiloidozė.

3 a ir b pav. Širdies MRT 4 kamerų (3a) ir 3 kamerų (3b) vaizdas. Pritaikius vėlyvojo kontrastavimo metodiką su gadoliniu, po 10-15 min KS miokarde išryškėjo difuzinis, hiperintensinis kontrastinės medžiagos kaupimas (juodos rodyklės). Stebimas skystis perikarde (baltos rodyklės).

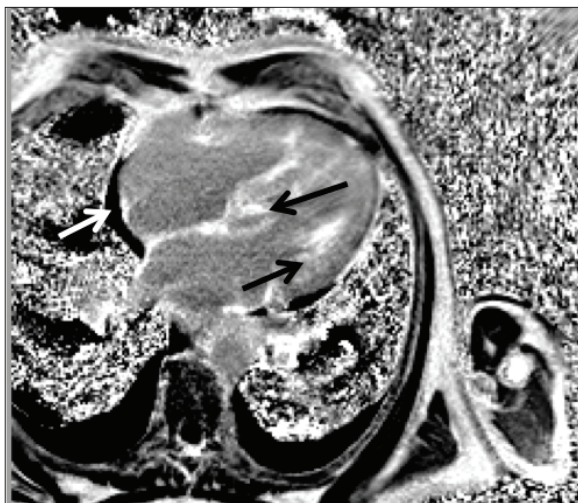
Diagnozės patikslinimui buvo atlikta pilvo poodžio riebalinio audinio aspiracija, nustatyta amiloido depozicija



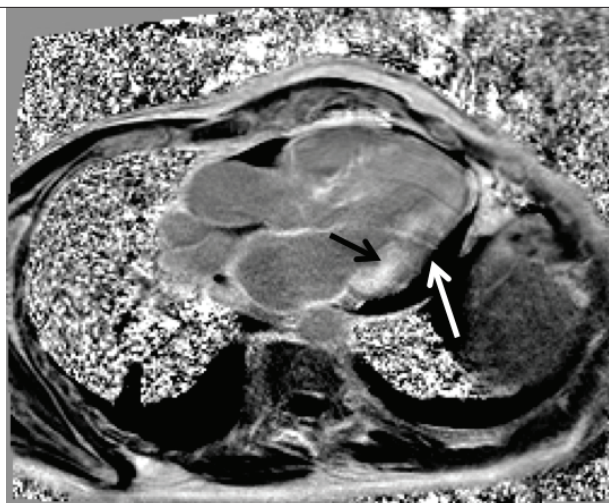
1 pav. Paciento EKG atvykus į VULSK



2 pav. Paciento pirminis ultragarsinis širdies tyrimas



3a pav.



3b pav.

riebaliniame audinyje. Kraujo baltymų elektroforezės metu monoklonų nerasta. Specifinių kraujo baltymų Ig L kappa (17,6 mg/L), Ig L lambda (24,8 mg/L) kiekis ir santykis normos ribose. Kaulų čiulpų aspirate rasta 4% plazminių ląstelių, pavienės jaunesnio brendimo ląstelės ir pavienės mitozės.

Ligoniiui diagnozuota sisteminė AL amiloidozė su širdies pažeidimu.

### Išvados

Amiloidozė – tai grupė retų sisteminių ligų, kurioms būdingas sutrikęs baltyminių struktūrų susidarymas ir fibrilių formavimasis. Širdies pažeidimas AL amiloidozės atveju lemia blogą prognozę ir yra pagrindinė mirštamumo dėl šios ligos priežastis. ŠA diagnostika dažnai yra labai uždelsta, nes nėra nė vieno neinvazyvaus tyrimo ar klinikinio požymio, patognomiško šiam sutrikimui, o ankstyva diagnostika leidžia skirti agresyvesnį gydymą chemoterapija ir autologine kamieninių ląstelių transplantacija bei lemia geresnį pacientų išgyvenamumą. Vėlyvose stadijose diagnozuotai ligai dažniausiai taikomas tik palaikomasis gydymas, mažinantis komplikacijų pasireiškimo simptomus.

### Literatūra

- Dudley JP, Alicia MM. Magnetic Resonance Imaging in Cardiac Amyloidosis. Editorial Comment. JACC: Cardiovascular Imaging 2009; 1378-80.
- Desport E, Bridoux F, Sirac C, Delbes S, Bender S, Fernandez B. et al. AL Amyloidosis. Review. Orphanet Journal of Rare Diseases 2012, 7:54.
- Keyur BS, Yoshio I, Mandeep RM. Amyloidosis and the Heart. A Comprehensive Review. Arch Intern Med. 2006; 166:1805-1813.
- Lubitz SA, Goldberg SH, Mehta D. Sudden Cardiac Death in Infiltrative Cardiomyopathies: Sarcoidosis, Scleroderma, Amyloidosis, Hemochromatosis. Progress in Cardiovascular Diseases, Vol. 51, No. 1 (July/August), 2008; 58-73.
- Desai HV, Aronow WS, Peterson SJ, Frishman WH. Cardiac Amyloidosis. Approaches to Diagnosis and Management. Cardiology in Review 2010; 18: 1–11.
- Ruberg FL, Berk JL. Transthyretin (TTR) Cardiac Amyloidosis. Circulation. 2012; 126:1286-1300.
- Selvanayagam JB, Leong DP. MR Imaging and Cardiac Amyloidosis. Where to Go From Here? Editorial Comment. JACC: Cardiovascular Imaging 2010; 165-7.
- Austin BA, Wilson Tang WH, Rene Rodriguez E, Tan C, Flamm SD, Taylor DO. et al. Delayed Hyper-Enhancement Magnetic Resonance Imaging Provides Incremental Diagnostic and Prognostic Utility in Suspected Cardiac Amyloidosis. J Am Coll Cardiol Img 2009; 2:1369–77.
- Gahidea G, Roubilleb F, Maciab JC, Garriguec V, Vernhet H. Myocardial involvement in fibrinogen A–alpha chain amyloidosis. Case Report. European Journal of Internal Medicine 19 (2008) e54–e56.
- Fikrle M, Palecek T, Kuchynka P, Nemecek E, Bauerova L, Straub J. et al. Cardiac amyloidosis: A comprehensive review. Cor et Vasa 55 (2013) e60–e75.
- Garcia-Pavia P, Tome-Esteban MT, Rapezzi C. Amyloidosis. Also a Heart Disease. Rev Esp Cardiol 2011; 64(9):797–808.
- Falka RH, Dubrey SW. Amyloid Heart Disease. Prog Cardiovasc Dis 2010; 52:347-361.
- Esplin BL, Gertz MA. Current Trends in Diagnosis and Management of Cardiac Amyloidosis. Curr Probl Cardiol 2013; 38:53-96.
- Perfetto F, Cappelli F, Bergesio F, Ciuti G, Porciani MC, Padeletti L. et al. Cardiac amyloidosis: the heart of the matter. Intern Emerg Med (2013) 8:191–203.

15. Quarta CC, Kruger JL, Falk RH. Cardiac Amyloidosis. *Circulation*. 2012; 126:e178-e182.
16. Syed IS, Glockner JF, Feng D, Araoz PA, Martinez MW, Edwards WD. et al. Role of Cardiac Magnetic Resonance Imaging in the Detection of Cardiac Amyloidosis. *J Am Coll Cardiol Img* 2010; 3:155–64.
17. Koyama J, Falk RH. Prognostic Significance of Strain Doppler Imaging in Light-Chain Amyloidosis. *J Am Coll Cardiol Img* 2010; 3:333–42.
18. Sharma N, Howlett J. Current state of cardiac amyloidosis. *Curr Opin Cardiol* 2013; 28:242 – 248.
19. White JA, Kim HW, Shah D, Fine N, Kim KY, Wendell DC. et al. CMR Imaging With Rapid Visual T1 Assessment Predicts Mortality in Patients Suspected of Cardiac Amyloidosis. *Am Coll Cardiol Img* 2013 (Article in Press).
20. Selvanayagam JB, Hawkins PN, Paul B, Myerson SG, Neubauer S. Evaluation and Management of the Cardiac Amyloidosis. *J Am Coll Cardiol* 2007; 50:2101–10.
21. Karamitsos TD, Piechnik SK, Banyersad SM, Fontana M, Ntusi MB, Ferreira VM et al. Noncontrast T1 Mapping for the Diagnosis of Cardiac Amyloidosis. *J Am Coll Cardiol Img* 2013; 6:488 –97.
22. Buss SJ, Emami M, Mereles D, Korosoglou G, Kristen AV, Voss A. et al. Longitudinal Left Ventricular Function for Prediction of Survival in Systemic Light-Chain Amyloidosis. Incremental Value Compared With Clinical and Biochemical Markers. *J Am Coll Cardiol* 2012; 60:1067–76.
23. Banyersad SM, Moon JC, Whelan C, Hawkins PN, Wechalekar AD. Updates in Cardiac Amyloidosis: A Review. *J Am Heart Assoc*. 2012; 1:e000364.
24. Rosenzweig M, Landau H. Light chain (AL) amyloidosis: update on diagnosis and management. *Journal of Hematology & Oncology* 2011; 4:47.
25. Hassan W, Al-Sergani H, Mourad W, Tabbaa R. Amyloid Heart Disease. *New Frontiers and Insights in Pathophysiology, Diagnosis and Management. Tex Heart Inst J* 2005; 32:178-84.

#### CARDIAC AL AMYLOIDOSIS: CASE REPORT

Ž. Petrulionienė, U. Gargalskaitė, A. Skujaitė, A. Urbonienė,  
K. Lušaitė, D. Palionis, N. Valevičienė

Key words: cardiac amyloidosis, cardiomyopathy, heart magnetic resonance imaging.

#### Summary

Amyloidosis – group of rare systemic diseases characterized by abnormal protein structure formation and the formation of fibrils. Amyloidosis is caused by a large amount of amyloid precursor in the body, the incomplete degradation of amyloid precursor in the macrophage system and certain tissue characteristics. Although amyloidosis causes systemic changes, degree of amyloid deposition varies in different organs and leads to different clinical manifestations of amyloidosis. Cardiac amyloidosis is a clinical manifestation of the accumulation of amyloid in the heart. Main pathogenic element of cardiac amyloidosis is interstitial infiltration of amyloid causing infiltrative cardiomyopathy that progresses to restrictive cardiomyopathy and heart failure. Heart damage in case of amyloidosis leads to extremely poor prognosis and high mortality rate, therefore it is very important to ensure early diagnosis which would prevent amyloid deposition in various organs. In addition, cardiac amyloidosis is often diagnosed at an advanced process stage, because there is no specific clinical disease manifestation and this is why instrumental tests confirming the diagnosis are carried out too late. The main treatment of amyloidosis is directed to stopping infiltrative process with intent to block amyloid manifestation in various organs as well as treating complications which relieves the symptoms and improves overall patient condition. This review aims to discuss pathogenesis, manifestation and complex diagnostics of amyloidosis with the main focus on amyloid cardiomyopathy illustrated by the clinical case of the disease.

Correspondence to: urte.gargalskaite@gmail.com

Gauta 2014-11-03