

Diagnosi e gestione dell'Amiloidosi Cardiaca

Caso Clinico

Riccardo Morgagni MD, PhD



- Paziente di sesso maschile di 35 anni
- Africano nato in Guinea
- Nega familiarità per malattie cardiovascolari (genitori e fratelli deceduti in giovane età)
- Non precedenti cardiologici in anamnesi
- IRC nota in anamnesi



Sig. S.Y. Ricovero

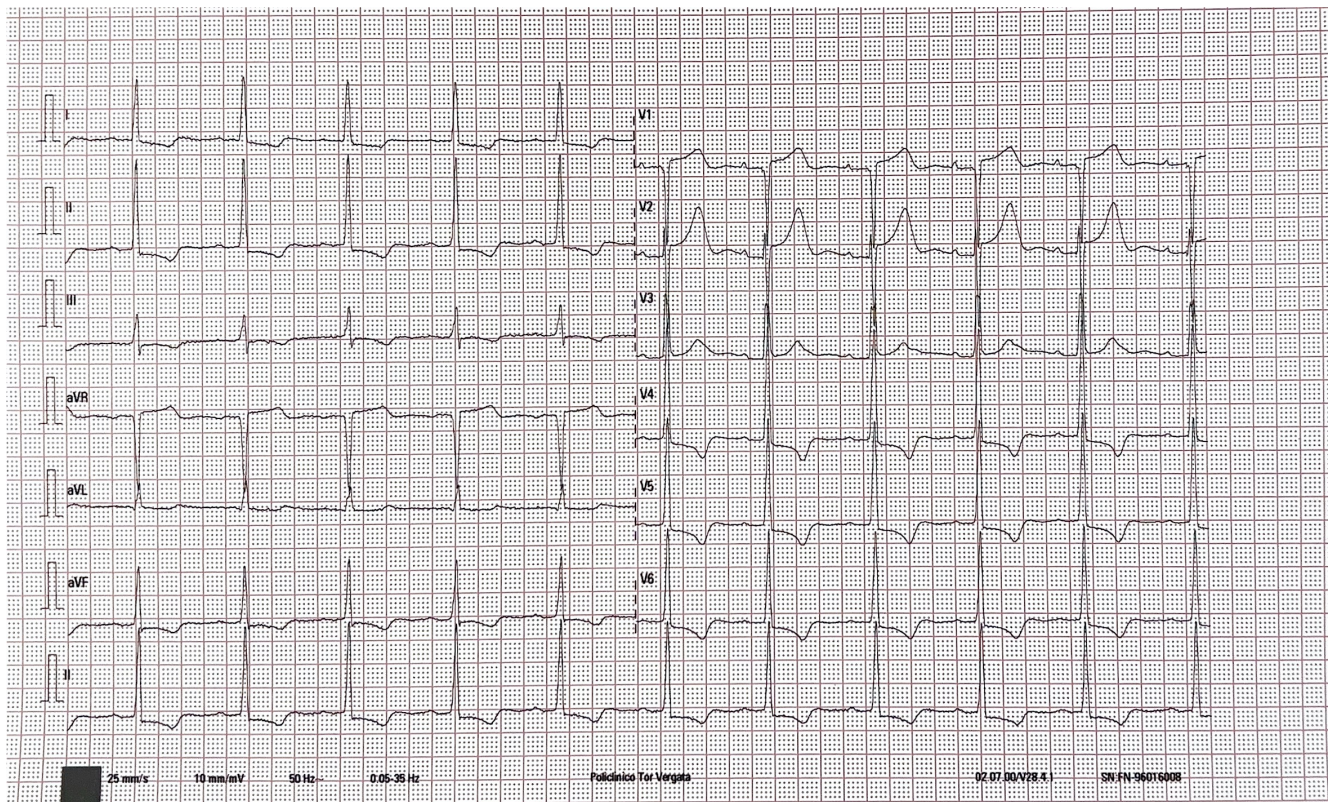
- Ricovero per scompenso cardiaco (HFrEF), IRA su IRC
- Insufficienza renale cronica (IV stadio)
- PA 210/110 mmHg
- All'ECG: RS, EAS, IVS
- All'ecocardiogramma di ingresso: Ipertrofia ventricolare sinistra (SIV 17 mm), funzione sistolica severamente depressa (FE 38%)
- Laboratorio: Creatinina 4.6 mg/dL, TnI hs 75 ng/L, BNP 3469 pg/mL, gammapatia monoclonale IgG Kappa



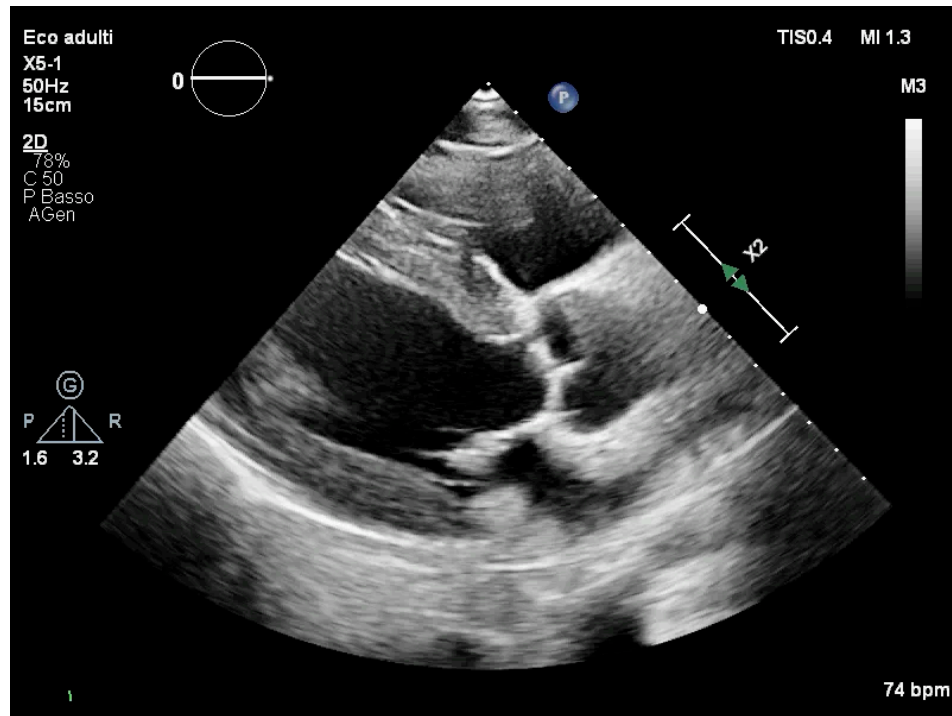
- **Coronarografia:** ateromasia diffusa in assenza di lesioni angiograficamente significative
 - **Doppler TSA:** stenosi 50% ACI sin e 50% ACI dx
 - **BOM:** negativa (esclusa Amiloidosi AL)
 - **Alfa galattosidasi:** normale (esclusa M. di Fabry)
-
- Terapia diuretica, terapia anti ipertensiva (Amlodipina 10 mg, Doxazosin 5 mg), ASA 100 mg, statine/ezetimibe



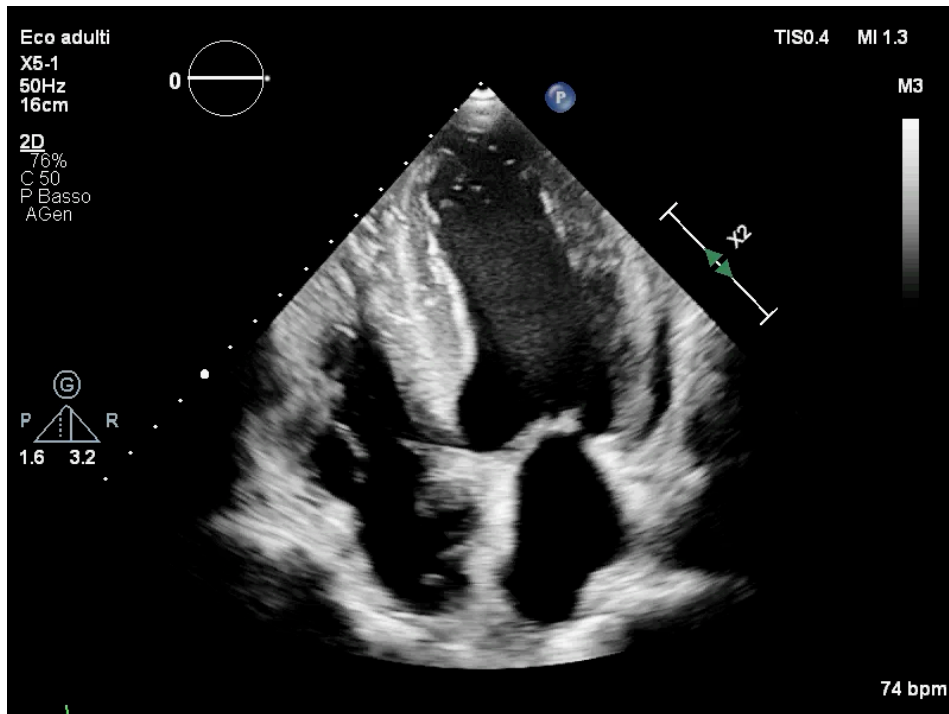
Sig. S.Y. ECG



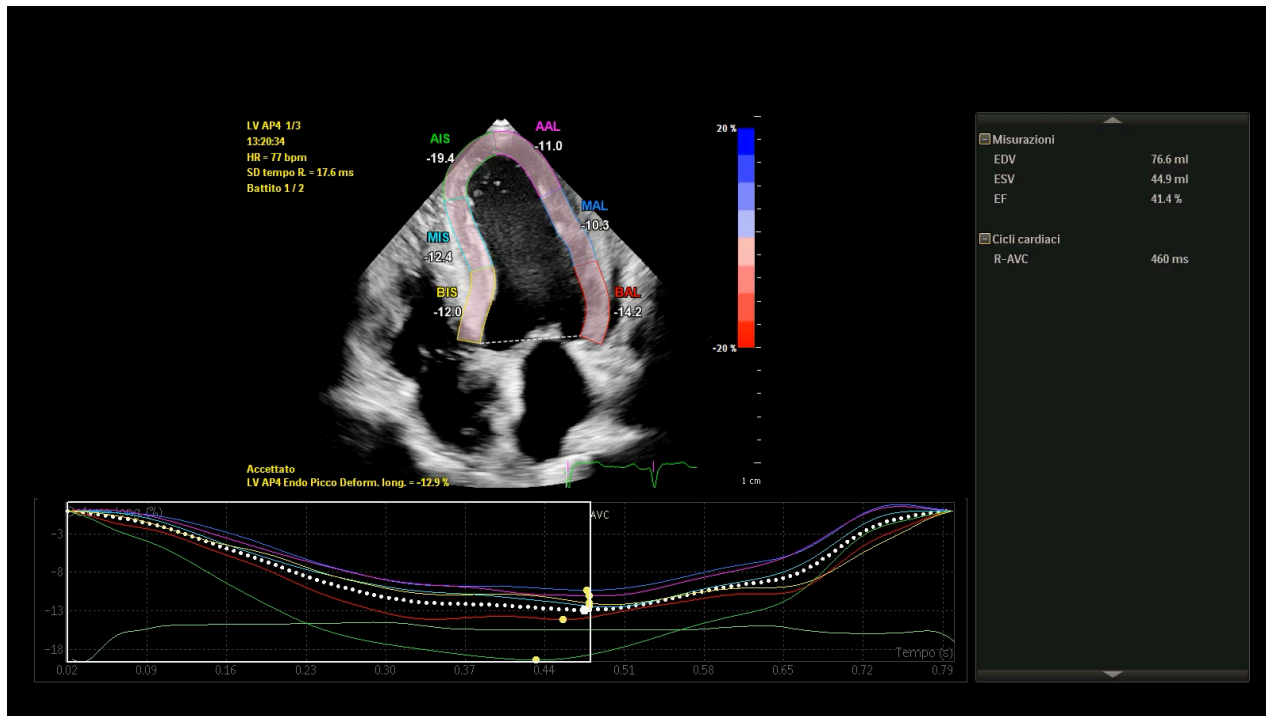
Sig. S.Y. Ecocardiogramma c/D



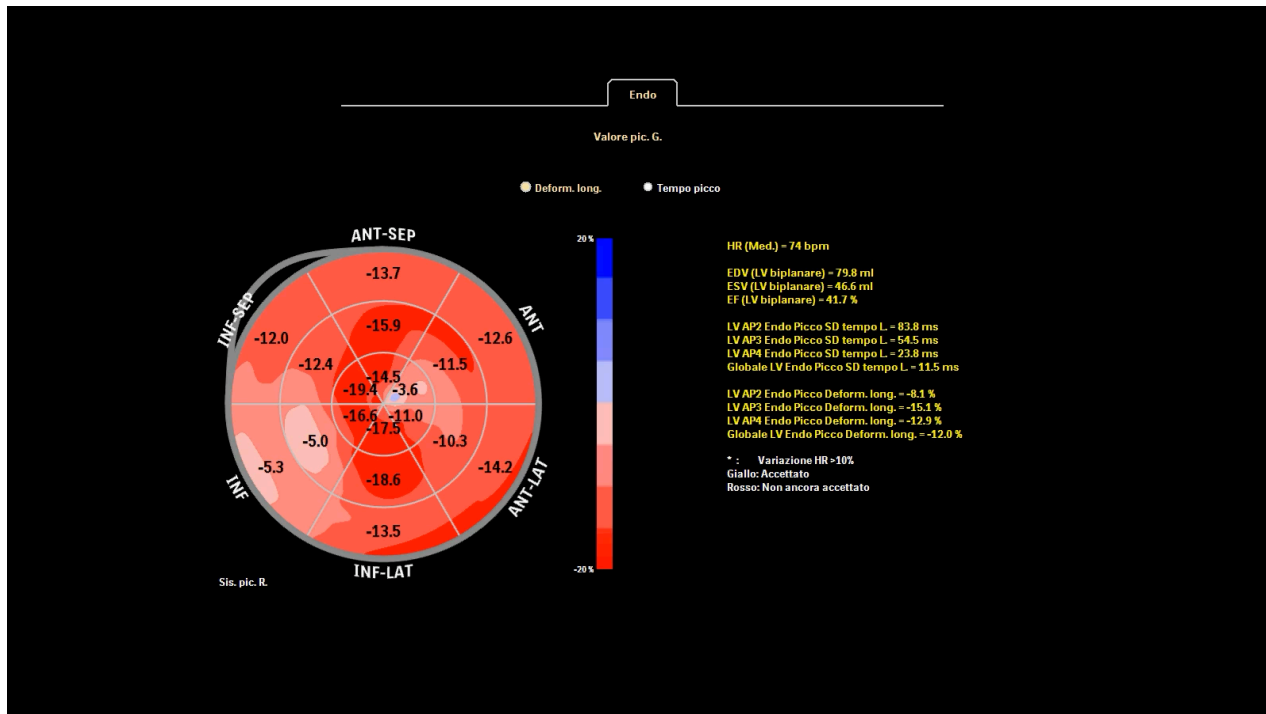
Sig. S.Y. Ecocardiogramma c/D



Sig. S.Y. Ecocardiogramma c/D



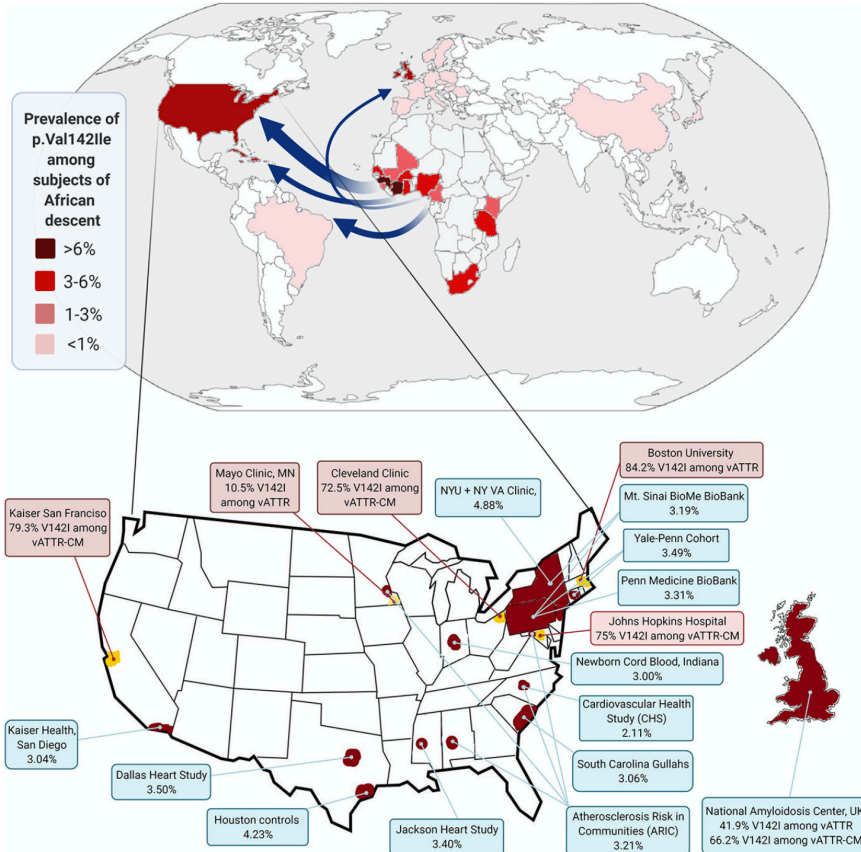
Sig. S.Y. Ecocardiogramma c/D



- **Studio genetico:** negativo per mutazioni sarcomeriche, mutazione sul gene TTR (c.424G>A:p.Val142Ile)
- La variante p.Val142Ile è la variante più comune del gene TTR nella maggior parte dei portatori di origine africana. La vera penetranza è sconosciuta. È presente in eterozigosi in circa il **3-4% della popolazione afroamericana**
- E' associata a un aumento dei tassi di incidenza di insufficienza cardiaca e preannuncia una minore sopravvivenza complessiva.



Sig. S.Y. genetica



Prevalence of p.Val142Ile Variant

- Among African Descent: 3.0% - 3.5%
- General Population*: 0.3% - 1.6%
- *Proportionate to percentage of population that is of African descent
- Among vATTR-CM: 66% - 79%

Demographics of p.Val142Ile vATTR-CM

- African descent: 75% - 100%
- Male predominance: 73% - 96%
- Age of symptom onset: 63 years
- Age of diagnosis: 67 - 71 years
- Atrial fibrillation: 25% - 38%

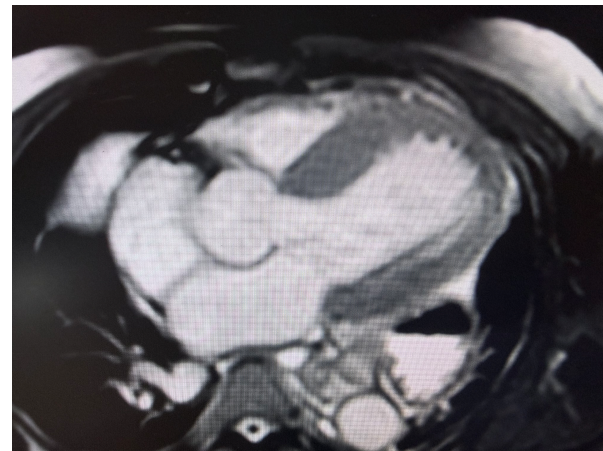
Clinical Outcomes

- Increased incident heart failure in carriers
- Lower reported survival compared to other types of ATTR-CM



Sig. S.Y. MRI

- Pareti miocardiche di spessore aumentato. Assottigliata la parete infero-laterale in sede apicale. Conservata cinesi globale. FE 56%. Stroke volume 62.8 ml
- Non edema intramiocardico nelle sequenze STIR
- Valori di T1 Mapping nativo e T2 Mapping apparentemente nei limiti
- Ventricolo destro nei limiti



Sig. S.Y. Scintigrafia miocardica

- Le scansioni planari del toracee la successiva scansione tomografica non hanno evidenziato la presenza di significativo accumulo del radiofarmaco nell'area cardiaca.
- Perugini grading scale grade 1



- Ricovero per scompenso cardiaco
- Inizio della terapia dialitica (trisettimanale)
- Terapia in accordo con i colleghi nefrologi:
- **Pantoprazolo** 40 mg, **ASA** 100 mg, **Furosemide** 500 mg ½ cp nei giorni in cui non fa dialisi, **Eritropoietina** 6000 UI 1flx2 vv settimana (terapia intradialitica), poi secondo emocromo, **Amlodipina** 10 mg, **Ezetimibe/Atorvastatina** 20/10 mg, **Folina** 5 mg, **Calcitriolo** 0,25 mcg, **Spironolattone** 25 mg



Sig. S.Y. Biopsia endomiocardica

- Diffusi depositi interstiziali e vascolari di amiloide
- Birifrangenza verde mela dei depositi di amiloide

