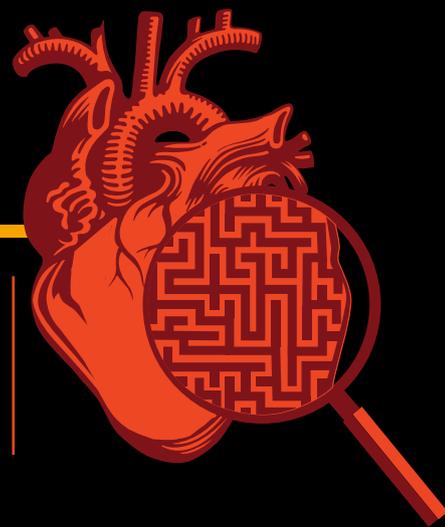


UNA MALATTIA POTENZIALMENTE FATALE CHE PUÒ PASSARE INOSSERVATA.¹



L'amiloidosi cardiaca correlata alla transtiretina (ATTR-CM) è una causa sottodiagnosticata di insufficienza cardiaca, in particolare in caso di insufficienza cardiaca con frazione di eiezione conservata (HFpEF) nelle persone anziane.^{2,3} In presenza dei seguenti riscontri clinici, soprattutto se associati, sussiste il sospetto di ATTR-CM con necessità di ulteriori accertamenti.

«RED FLAGS» – POSSIBILI INDIZI DI UNA ATTR-CM

H FpEF* in pazienti generalmente con più di 60 anni di età^{2,3}

I NTOLLERANZA alle terapie standard per l'insufficienza cardiaca quali ACE-inibitori, antagonisti dei recettori per l'angiotensina e betabloccanti³

D ISCORDANZA tra ampiezza del QRS nell'elettrocardiogramma (ECG) e spessore della parete ventricolare sinistra (VS) nell'ecocardiogramma³

D IAGNOSI di sindrome del tunnel carpale o stenosi spinale lombare³

E COCARDIOGRAMMA con riscontro di un aumento di spessore della parete del VS³

N ERVOSO, SISTEMA disfunzione autonoma inclusi disturbi gastrointestinali o perdita di peso inspiegabile^{3,4}

* insufficienza cardiaca con frazione di eiezione conservata (HFpEF: heart failure with preserved ejection fraction)

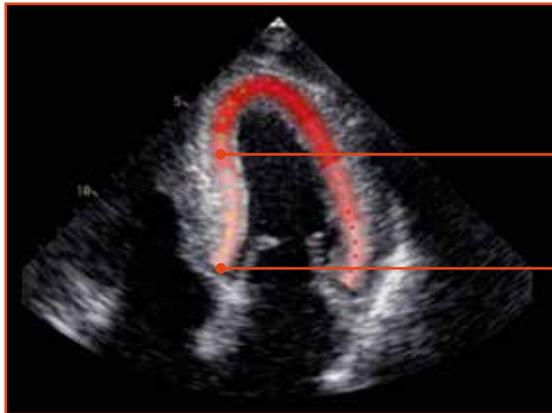


HFpEF

in pazienti generalmente con più di 60 anni di età^{2,3}

- Funzione diastolica compromessa a causa di depositi di fibrille amiloidi nel miocardio⁵
- Strain longitudinale ridotto con contrattilità dei segmenti apicali meno limitata («risparmio apicale»)³

Esempi di ecocardiogrammi con studio dello strain che mostrano un «risparmio apicale»:⁶

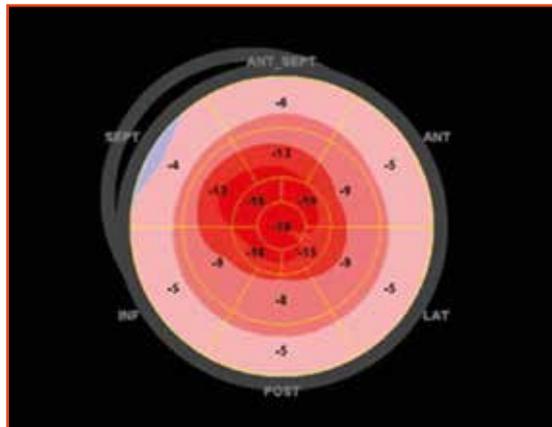


«Risparmio apicale» dello strain longitudinale

Strain longitudinale ridotto nella parete media

Strain longitudinale ridotto nei segmenti basali

Figura 1: Ristampa dal rif. 6 con l'autorizzazione di Elsevier.



Rappresentazione a «occhio di buca» di uno strain longitudinale che presenta un «risparmio apicale».

Questo modello è spesso definito «ciliegina sulla torta».

Figura 2: Ristampa dal rif. 6 con l'autorizzazione di Elsevier.



INTOLLERANZA

alle terapie standard per l'insufficienza cardiaca quali ACE-inibitori, antagonisti dei recettori per l'angiotensina e betabloccanti³

- Nei pazienti può comparire una riduzione del volume sistolico con conseguente abbassamento della pressione arteriosa. Una possibile conseguenza è l'intolleranza alle terapie antipertensive.⁷



DISCORDANZA

tra ampiezza del QRS nell'ECG e spessore della parete ventricolare sinistra nell'ecocardiogramma³

- La tipica caratteristica dell'amiloidosi cardiaca all'ECG è una discordanza tra l'ampiezza del QRS e la massa muscolare del ventricolo sinistro.¹
- L'ampiezza della tensione del QRS non rispecchia il maggiore spessore della parete del ventricolo sinistro, in quanto questo è determinato dal deposito extracellulare di proteina amiloide e non da un'ipertrofia dei miociti.⁶
- L'assenza di una bassa tensione del QRS non esclude tuttavia una amiloidosi, in quanto la bassa tensione può essere diversa nelle varie eziologie di amiloidosi cardiaca.⁸

ECG ed ecocardiogramma che mostrano una discrepanza tra la tensione del QRS alle derivazioni degli arti e il grado di spessore della parete ventricolare sinistra in un paziente affetto da amiloidosi cardiaca.⁹



Figure 3 e 4: Ristampa dal rif. 9 con l'autorizzazione di BMJ Publishing Group Limited.



DIAGNOSI

di sindrome del tunnel carpale o stenosi spinale lombare³

- La sindrome del tunnel carpale e la stenosi lombare compaiono spesso a causa della presenza di depositi di amiloide in questi distretti nella ATTR-CM.²
- Sindrome del tunnel carpale bilaterale spesso molti anni prima dell'inizio dei sintomi cardiaci²



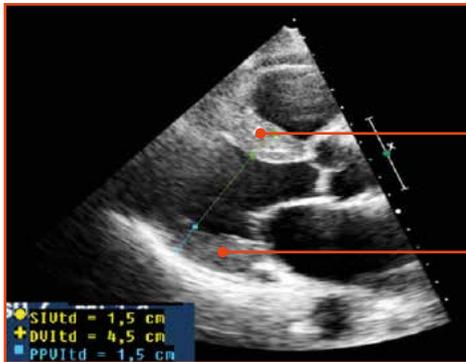
ECOCARDIOGRAMMA

con riscontro di un aumento di spessore della parete del VS³

- Aumento dello spessore della parete senza una spiegazione evidente (per es. ipertensione)^{3,6}
- Spessore della parete superiore a 12 mm³

Ecocardiogrammi transtoracici che mostrano un ispessimento della parete ventricolare sinistra:

Proiezione parasternale asse lungo¹⁰



Ispessimento telediastolico della parete ventricolare sinistra del setto interventricolare

Ispessimento telediastolico della parete posteriore del VS

Figura 5: Ristampa dal rif. 10 con l'autorizzazione di Oxford University Press e dell'European Society of Cardiology.

Proiezione parasternale asse corto⁵



Ispessimento telediastolico della parete ventricolare sinistra del setto interventricolare

Figura 6: Ristampa dal rif. 5 con l'autorizzazione di Elsevier.



NERVOSO, SISTEMA

Disfunzione autonoma, inclusi disturbi gastrointestinali o perdita di peso inspiegabile^{3,4}

- I disturbi gastrointestinali a seguito di una disfunzione autonoma comprendono diarrea e stipsi.³
- L'ipotensione ortostatica a seguito di una disfunzione autonoma è un altro possibile sintomo della ATTR-CM.³

ALTRI INDIZI DI UNA ATTR-CM

- Diagnosi di una cardiomiopatia ipertrofica⁸
- Aritmie quali fibrillazione atriale (la più frequente) o altre anomalie della conduzione saltatoria che possono rendere necessario un pace-maker^{3,11}
- Stenosi aortica in pazienti anziani, in particolare in quelli con stenosi di tipo a basso flusso e basso gradiente¹²
- Artroplastica dell'anca e del ginocchio¹³
- Anamnesi di rottura del tendine del bicipite³

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI:

1. Witteles RM et al. Screening for Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy in Everyday Practice. *JACC Heart Fail.* 2019;7(8):709-716.
2. Ruberg FL et al. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol.* 2019 Jun 11;73(22):2872-2891.
3. Maurer MS et al. Expert Consensus Recommendations for the Suspicion and Diagnosis of Transthyretin Cardiac Amyloidosis. *Circ Heart Fail.* 2019 Sep;12(9):e006075.
4. Manolis AS et al. Cardiac amyloidosis: An underdiagnosed/underappreciated disease. *Eur J Intern Med.* 2019 Sep;67:1-13.
5. Siddiqi OK, Ruberg FL. Cardiac amyloidosis: An update on pathophysiology, diagnosis, and treatment. *Trends Cardiovasc Med.* 2018 Jan;28(1):10-21.
6. Narotsky DL et al. Wild-Type Transthyretin Cardiac Amyloidosis: Novel Insights From Advanced Imaging. *Can J Cardiol.* 2016 Sep;32(9):1166.e1-1166.e10.
7. Castaño A et al. Natural history and therapy of TTR-cardiac amyloidosis: emerging disease-modifying therapies from organ transplantation to stabilizer and silencer drugs. *Heart Fail Rev.* 2015 Mar;20(2):163-78.
8. Maurer MS et al. Addressing Common Questions Encountered in the Diagnosis and Management of Cardiac Amyloidosis. *Circulation.* 2017 Apr 4;135(14):1357-1377.
9. Grogan M et al. Light-chain cardiac amyloidosis: strategies to promote early diagnosis and cardiac response. *Heart.* 2017 Jul;103(14):1065-1072.
10. González-López E et al. Wild-type transthyretin amyloidosis as a cause of heart failure with preserved ejection fraction. *Eur Heart J.* 2015 Oct 7;36(38):2585-94.
11. Nativi-Nicolau J, Maurer MS. Amyloidosis cardiomyopathy: update in the diagnosis and treatment of the most common types. *Curr Opin Cardiol.* 2018;33(5):571-579.
12. Galat A et al. Aortic stenosis and transthyretin cardiac amyloidosis: the chicken or the egg? *Eur Heart J.* 2016 Dec 14;37(47):3525-3531.
13. Rubin J et al. Hip and knee arthroplasty are common among patients with transthyretin cardiac amyloidosis, occurring years before cardiac amyloid diagnosis: can we identify affected patients earlier? *Amyloid.* 2017 Dec;24(4):226-230.

I riferimenti bibliografici sono disponibili su richiesta.