

Tack för att du gjorde vårt patientfall inom hjärtamyloidos! Hoppas att du lärde dig mycket.

Huvudbudskap i patientfallet som är skapat av Kurt Boman och Mona Olofsson

Misstanke om amyloidos i detta patientfall börjar med anamnesen

1. Opererad för karpaltunnelsyndrom och spinal stenos.
2. Hereditet hos moder med polyneuropati, i viss mån njursvikt. Autosomal dominant nedärvning.

Kliniskt:

3. EKG: AV-block 1, normala eller låga QRS-amplituder trots anamnes på långvarig hypertoni. Viktigast är tecken på misstänkt genomgången hjärtinfarkt utan sådan anamnes.
4. UCG: Koncentrisk hypertrofi, egentligen ingen sann hypertrofi utan förtjockat septum beroende på inlagring. Missmatch mot EKG som ju hade normala till låga QRS-amplituder.
5. Ett förhöjt troponin utan anamnes på hjärtinfarkt är en "red flag" för hjärtpåverkan.
6. Status: Bortfall av reflexer i underbenen, Achillesreflexerna

Misstänk amyloidos när bilden inte stämmer

Om en hjärtsviktpatient inte svarar på eller är extra känslig för t.ex. betablockad, ACE-hämmare eller ARB-behandling bör amyloidos misstänkas.

När bilden inte stämmer eller misstanke om inlagringssjukdom eller hypertrof kardiomyopati föreligger skall patienten remitteras till kardiolog. Det är viktigt med snabb handläggning för att utesluta AL-amyloidos som är en mycket allvarlig och malign sjukdom som kräver snabb behandling.

Hjärtamyloidos är vanligast hos män över 65 års ålder. Antingen som en ärftlig sjukdom (Skelleftesjukan) eller så kallad vildtyp amyloidos med normal genuppsättning. Vildtyp är vanligare än ärftlig sjukdom och är åldersrelaterad, således ökar prevalensen med åldern. Förmaksflimmer är också vanligt förekommande hos dessa patienter.

Behandling av hjärtsvikt vid amyloidos skiljer sig från sedvanlig hjärtsviktsbehandling

Toleransen för betablockad kan vara nedsatt eftersom betablockad kan utlösa yrsel eller svimningsanfall pga. AV-block. Betablockerare kan också förhindra pulsstegring vid arbete som en följd av autonom dysfunktion och/eller retledningsstörning. Behandling med betablockerare vid hjärtamyloidos kräver noggrann övervägande av risk/nytta.

ACE-hämmare och ARB kan utlösa hypotensiva reaktioner som kräver särskild uppmärksamhet liksom kan påverka njurfunktionen.

För SGLT2-hämmare finns i dagsläget inga studier som kan ge vägledning.

Erfarenhetsmässigt fungerar diuretika och aldosteronhämmare, oftast i kombination, allra bäst och kan rekommenderas.

Godkänd behandling

Sedan 2022 finns läkemedlet Vyndaquel® 61 mg (tafamidis) godkänt med indikationen: för behandling av vildtyp eller hereditär transtyretynamyloidos (TTR-amyloidos) hos vuxna med kardiomyopati (ATTR-CM). Vyndaquel® 61 mg är för närvarande det enda godkända läkemedlet för denna indikation. Läs mer på [FASS.se](https://fass.se). Förskrivning bör ske i samråd med specialistklinik.