



Srdcová amyloidóza

Silvia Antalová, Veronika Rybanská

Amyloidóza je systémové ochorenie, pri ktorom sa v rôznych tkanivách a orgánoch ukladajú amyloidné proteíny, ktoré narúšajú ich normálnu funkciu. Pri srdcovej amyloidóze sa amyloidné fibrily ukladajú v srdcovom svale, čo vedie k zhrubnutiu srdcových stien, zníženej elasticite a nakoniec k srdcovému zlyhávaniu. Hoci sa považuje za zriedkavé ochorenie, nedávne údaje naznačujú, že srdcová amyloidóza je podceňovaná ako príčina bežných srdcových ochorení alebo syndrémov, a jeho diagnostika je často oneskorená. V posledných rokoch sa však diagnostika zlepšuje, nakoľko kardiológovia sa postupne učia rozpoznávať jej rôznorodé prejavy, využívajú sa moderné zobrazovacie metódy, diagnostický algoritmus, aby bola včasná diagnóza a následná liečba pacienta so srdcovou amyloidózou.

Vzhľadom na dostupnú literatúru a diskusiu o klasifikácii a účinnosti liečby sme sa pozreli na situáciu v Slovenskej republike. Zamerali sme sa na to, koľko pacientov so srdcovou amyloidózou je evidovaných, koľko z nich dostáva špecifickú liečbu, ako sa počet pacientov vyvíjal v čase a aké je ich regionálne a vekové rozloženie. Tento prehľad umožňuje porovnať lokálne údaje s medzinárodnými trendmi, identifikovať oblasti poddiagnostiky a poskytnúť kontext pre plánovanie budúcej diagnostiky a liečby.

Definícia a epidemiológia

Srdcová amyloidóza vzniká ukladaním nerozpustného proteínu – amyloidu – do medzibunkového priestoru. Ukladanie amyloidu do srdca poškodzuje jeho funkciu viacerými mechanizmami. Priama infiltrácia medzibunkového priestoru zvyšuje hrúbku a stuhnutosť stien komôr, čo vedie k diastolickej dysfunkcii. Hromadenie amyloidových vlákien spôsobuje stuhnutosť srdcového svalu a zhoršenie funkcie srdca. Amyloidné fibrily sa môžu ukladať v rôznych orgánoch a spôsobiť rôzne prejavy ochorenia napr. kardiálne, očné, renálne, muskuloskeletálne, nervového systému, gastrointestinálne.

Podľa pôvodu amyloidu sa rozlišujú dva hlavné typy srdcovej amyloidózy¹ (Nienhuis et al., 2016; Siddiqi a Ruberg, 2018; Kittleson et al., 2023):

- AL – light chain – amyloidóza, kde sú amyloidné fibrily zložené z ľahkých reťazcov monoklonálneho imunoglobulínu (ICD: E85.81).
- ATTR – transtyreťínová – amyloidóza, ktorá má dve hlavné formy. Wild-type ATTR (ATTRwt) vzniká s vekom ukladaním amyloidných fibril v srdci, zatiaľ čo variantná forma (ATTRv) je a súvisí s viac než 130 známymi mutáciami transtyreťínu (ICD: E85.82).

Srdcová amyloidóza je čoraz častejšie diagnostikovaná, najmä v dôsledku zlepšenia diagnostických metód. S rastúcou presnosťou diagnostiky a zlepšením prežívania sa prevalencia srdcovej amyloidózy zvýšila z 8 na 17 prípadov na 100 000 osôb počas posledných 12 rokov (Gilstrap et al., 2019).

AL amyloidóza sa vyskytuje približne u 10 % pacientov s mnohočetným myelómom, pričom srdcové postihnutie sa objavuje u 50–70 % z nich (Nienhuis et al., 2016). Ročný výskyt sa odhaduje na 1 prípad na 100 000 obyvateľov.

Dedičná transtyreťínová amyloidóza (ATTRv) je geneticky rôznorodá, pričom bolo identifikovaných viac než 100 mutácií génu pre transtyreťín. Napríklad mutácia Val122Ile sa vyskytuje u 1,73 % afroamerických jedincov (Jacobson et al., 2015). Wild-type transtyreťínová amyloidóza (ATTRwt), predtým známa ako senilná systémová amyloidóza, je najčastejšou formou srdcovej amyloidózy. Postihuje viac než 10 % ľudí nad 60 rokov a často sa mylne diagnostikuje ako srdcové zlyhávanie so zachovanou ejekčnou frakciou. ATTRwt sa vyskytuje aj u najmenej 10 % pacientov s aortálnou

¹ V ICD sú tieto diagnózy rozlíšené dvoma samostatnými kódmi (E.85.81 a E85.82), zatiaľ čo v MKCH, ktorá predstavuje slovenskú jazykovú a aplikačnú verziu ICD (nie odlišný klasifikačný systém), sú agregované pod jeden spoločný kód (E85.8).

stenózou a u 10–15 % dospelých nad 65 rokov so srdcovým zlyhávaním so zachovanou ejekčnou frakciou (Bajwa et al., 2022).

Údaje o srdcovej amyloidóze v krajinách EÚ sú zriedkavé a pochádzajú najmä z národných akademických štúdií. V **Dánsku** do roku 2021 vzrástla incidencia u osôb ≥ 65 rokov z 0,88 na 3,56 na 100 000 osoborokov, u mužov až na 5,15 (Schmidt et al., 2021). Vo **Francúzsku** do roku 2020 stúpol počet prípadov ATTRwt v referenčných centrách približne 15-násobne na 308 ročne, čo predstavovalo 50,3 % všetkých diagnóz amyloidózy (Damy et al., 2023). V **Taliansku (Veneto)** bolo v rokoch 2015–2020 evidovaných priemerne 114,7 nových hospitalizácií pre systémovú amyloidózu ročne, pričom kardiálne postihnutie bolo časté, bez samostatného vyčíslenia incidence (De Michieli et al., 2024). V **Spojenom kráľovstve** dosiahla incidencia do roku 2021 hodnotu 1,96 na 100 000 (2,5 u mužov), čo odráža najmä zlepšenie diagnostiky.

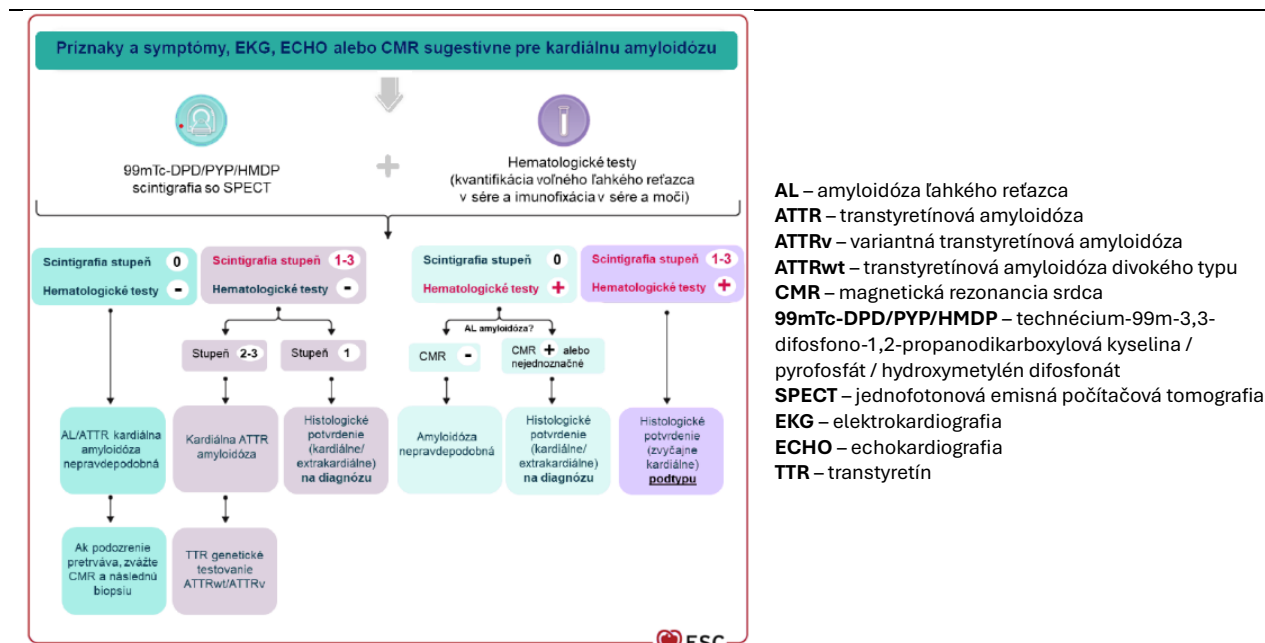
Klinické prejavy a diagnostika

Pacienti s podozrením na ATTR-CM (transtyreťínová kardiálna amyloidóza) môžu mať symptómy srdcového zlyhávania, ako sú únava, dýchavičnosť pri námahe, ortopnoe, nočná dýchavičnosť a opuchy dolných končatín. Poruchy rytmu srdca môžu spôsobiť palpitácie alebo synkopy. Súčasne sa môžu objaviť aj príznaky polyneuropatie alebo autonómnej dysfunkcie: bolesť a slabosť končatín, poruchy trávenia, ortostatická hypotenzia alebo erektilná dysfunkcia (Porcari et al., 2022). U pacientov sa môže vyskytnúť aj postihnutie očí ako glaukóm, intravitreálna depozícia, nepravidelný okraj zrenice alebo známky neuropatie, syndróm karpálneho tunela alebo ruptúra šľachy bicepsu. (Porcari et al., 2022).

Transtyreťínová kardiálna amyloidóza je často poddiagnostikovaná, pretože jej príznaky sa môžu zamieňať s bežným srdcovým alebo systémovým ochorením. Preto je pri diagnostike dôležité, aby lekári cielene venovali pozornosť kardiálnym aj extrakardiálnym varovným signálom, ktoré zvyšujú pravdepodobnosť ATTR-CM. Z kardiálnych varovných signálov je to napríklad srdcové zlyhávanie alebo aortálna stenóza u ľudí vo vyššom veku (najmä po 65. roku), nezvyčajne nízky tlak krvi (TK) alebo normálny TK po predchádzajúcom zvýšenom TK, dlhodobo zvýšené hodnoty srdcových markerov v krvi (napr. troponín), poruchy vedenia vzruchu v srdci (napr. potreba kardiostimulátora). Upozorniť môže aj kombinácia nálezov na elektrokardiografii (EKG), echokardiografii (ECHO) alebo magnetickej rezonancii srdca (CMR), napríklad hrúbka steny ľavej komory ≥ 12 mm alebo na EKG je znížená voltáž QRS. Medzi extrakardiálne varovné signály patria najmä obojstranný syndróm karpálneho tunela, pretrhnutie šľachy bicepsu, brnenie či slabosť končatín (poškodenie nervového systému),

príznaky poruchy autonómneho nervového systému (napr. závraty pri postavení sa, trávacie ťažkosti), bielkovina v moči (poškodenie obličiek), modriny na koži a tiež rodinná anamnéza transtyreínovej amyloidózy. Zároveň je dôležité myslieť aj na to, či pacient nemá známky poruchy krvných buniek alebo prítomnosť „monoklonálnej bielkoviny“ (napr. MGUS alebo myelóm), lebo to môže znamenať iný typ amyloidózy. Ak sa týmto signálom nevenuje pozornosť, amyloidóza ostáva poddiagnostikovaná, čo vedie k oneskoreniu správnej liečby a k opakovaným hospitalizáciám (najmä pre dekompenzačné udalosti srdcového zlyhávania). Na diagnostiku a manažment kardiálnej amyloidózy sú k dispozícii aj európske odporúčania **2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies**, ktoré predstavujú užitočný rámec pre klinický postup (Obrázok 1, Arbelo et al., 2023, slovenský preklad).

Obrázok 1. Diagnostika kardiálnej amyloidózy.



Pri diagnostike je kľúčové rozpoznať príznaky a symptómy, zobrazovacie metódy EKG, ECHO alebo CMR. Ďalším krokom sú 3 hematologické testy na vylúčenie AL amyloidózy a DPD scintigrafia so SPECT. Po potvrdení transtyreínovej kardiálnej amyloidózy sa zrealizuje TTR genetické testovanie, aby sa zistilo či ide o divoký typ - ATTRwt alebo dedičný typ - ATTRv. (Arbelo et al., 2023). Včasná diagnostika je veľmi dôležitá, aby sa mohla pozitívne ovplyvniť prognóza.

Liečba a prognóza

Liečba srdcovej amyloidózy je nešpecifická, zameraná najmä na zvládanie srdcového zlyhávania a ovplyvnenie základnej príčiny ochorenia. Kľúčovým prvkom je kontrola tekutín

pomocou diuretík, pričom bežné lieky na zníženie krvného tlaku sú u niektorých foriem ochorenia zle tolerované a musia sa používať opatrne. Pri nízkom tlaku je niekedy potrebné podporiť cievny tonus, aby bolo možné bezpečne odstraňovať prebytočné tekutiny. Častým problémom sú poruchy srdcového rytmu, ktoré si vyžadujú individuálny prístup, vrátane liekov, kardiostimulátora alebo iných intervenčných riešení. U vybraných pacientov s pokročilým postihnutím srdca prichádza do úvahy transplantácia, najmä ak je ochorenie obmedzené prevažne na srdce. Súčasťou liečby je aj cielený zásah proti samotnej amyloidóze – pri transtyreťínovej forme lieky, ktoré spomaľujú ukladanie amyloidu (špecifická liečba), a pri amyloidóze ľahkých reťazcov liečba zameraná na potlačenie abnormálnych buniek v kostnej dreni. U pacientov s pokročilým ochorením je dôležitou súčasťou starostlivosti paliatívny prístup, ktorý sa zameriava na úľavu od príznakov, podporu kvality života a komplexnú psychosociálnu starostlivosť.

Prognóza srdcovej amyloidózy závisí od typu ochorenia (Aimo et al., 2022; Kumar et al., 2012):

- AL amyloidóza je agresívnejšia, neliečení pacienti prežijú priemerne 6–12 mesiacov. Ak pacient podstúpi transplantáciu kmeňových buniek alebo transplantáciu srdca, môže prežiť aj viac ako 10 rokov. Pokročilá choroba však znižuje jednoročné prežívanie až na 50 %.
- ATTR amyloidóza má lepšiu prognózu a pomalší priebeh. Transtyreťínová amyloidná kardiomyopatia divokého typu (ATTRwt) sa objavuje najčastejšie po 60. roku života a priemerné prežívanie je 3,5–5 rokov. Dedičná forma (ATTRv) závisí od konkrétnej mutácie: napríklad Val30Met má 4-ročné prežívanie až 79 %, zatiaľ čo Val122Ile len okolo 40 %.

Metodológia

Na účel analýzy boli použité administratívne dáta z účtu poistenca o preplatenej zdravotnej starostlivosti poskytované cez Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI).

Za pacienta s amyloidózou bol považovaný jedinec, u ktorého bola aspoň raz vykázaná diagnóza E85.8 (Iná amyloidóza) podľa medzinárodnej klasifikácie chorôb. Prípady boli identifikované na základe záznamu hlavnej diagnózy v ambulantnej alebo hospitalizačnej starostlivosti, prípadne na základe predpisu lieku viazaného na danú diagnózu. Analýza identifikácie pacientov a výpočtu mier bola realizovaná za roky 2015 až 2023. Roky 2024 a 2025 neboli do tejto časti analýzy zahrnuté z dôvodu neúplnosti dát.

Incidenčný rok bol definovaný ako rok prvého výskytu diagnózy E85.8 v dostupných dátach (t. j. prvé pozorované vykávanie v sledovanom období). Ako prvý záznam sa bral najskorší výskyt naprieč zdrojmi.

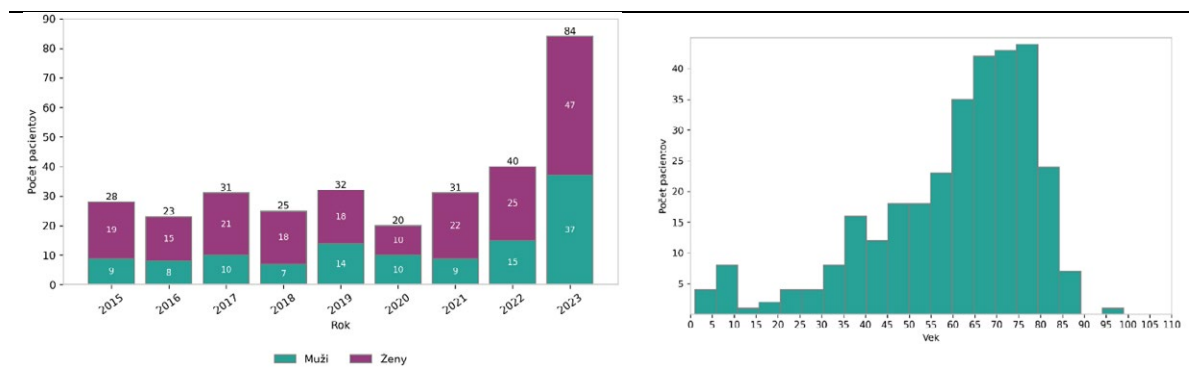
Na porovnatelnosť mier medzi rokmi a regiónmi bola použitá **priama veková štandardizácia** so štandardnou populáciou **European Standard Population (ESP 2013)**. Vekovo-špecifické miery boli prepočítané pomocou váh ESP a výsledné hodnoty boli prezentované ako **vekovo štandardizovaná miera na 100 000 obyvateľov**.

Na hodnotenie liečby boli využité roky **2023 až 2025**, so zameraním na liečbu **tafamidisom** (ATC skupina **N07XX08**), ktorý je na Slovensku dostupný od roku **2023**.

Incidenca a prevalencia

Incidenca srdcovej amyloidózy v rokoch 2015 - 2023 je do roku 2021 relatívne stabilná. Výraznejšiu zmenu vidno od roku 2022. V poslednom roku sledovania sa počet novodiagnostikovaných prípadov viac než zdvojnásobil v porovnaní s predchádzajúcimi rokmi. Vek diagnostiky pacientov so srdcovou amyloidózou sa líši v závislosti od formy ochorenia. V prípade ATTRwt kardiálnej amyloidózy, ktorá je najčastejšou formou u staršej populácie, sa ochorenie najčastejšie diagnostikuje vo veku 60–75 rokov. Hereditárny variant kardiálnej ATTR sa môže diagnostikovať skôr, často medzi 50. a 65. rokom života. U AL amyloidózy je priemerný vek diagnostiky približne 60 rokov, pričom ochorenie môže postihovať aj osoby v strednom veku (50–60 rokov). Skoršia diagnostika môže byť komplikovaná nešpecifickými príznakmi, ako je únava alebo edémy, čo môže viesť k oneskorenému rozpoznaníu.

Graf 1. Počet incidenčných prípadov podľa pohlavia a roku. **Graf 2.** Vek pacienta pri diagnostike.



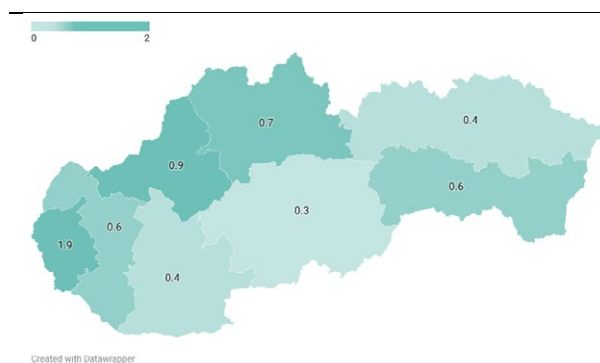
Tabuľka 1. Top 10 odborností najčastejšie vykazujúcich diagnózu E85.8.

Odbornosť	Percent
Klinická biochémia	23
Všeobecné lekárstvo	14
Kardiológia	10
Endokrinológia	8
Patologická anatómia	6
Hematológia a transfuziológia	6
Klinická imunológia a alergológia	5
Lekárska genetika	4
Vnútorné lekárstvo	4
Nukleárna medicína	3

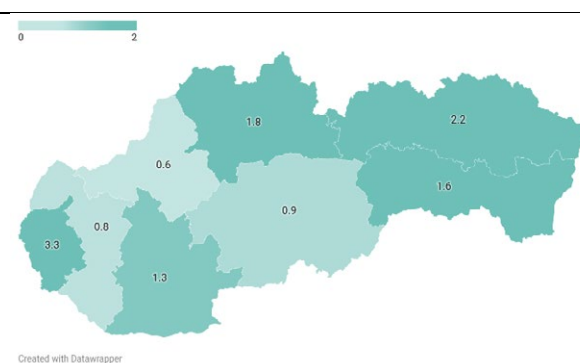
Počas sledovaného obdobia bola diagnóza E85.8 najčastejšie prvý krát vykázaná v odbornostiach klinická biochémia (23 %), všeobecné lekárstvo (14 %) a kardiológia (10 %).

Aj mapy incidence znázorňujú nárast počtu novodiagnostikovaných prípadov v priebehu jedného roka (porovnanie 2022 a 2023). V porovnaní s predchádzajúcim obdobím ide o zmenu, ktorá nenadväzuje na postupný rast, ale predstavuje prudké zvýšenie nových prípadov. Tento vývoj pravdepodobne súvisí so zlepšením diagnostiky, vyšším povedomím o ochorení a častejším cieľenejším vyhľadávaním prípadov v klinickej praxi.

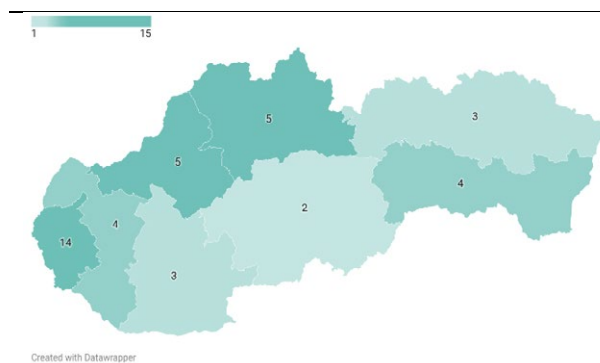
Mapa 1. Vekovo štandardizovaná incidencia na 100 000 obyvateľov (rok 2022).



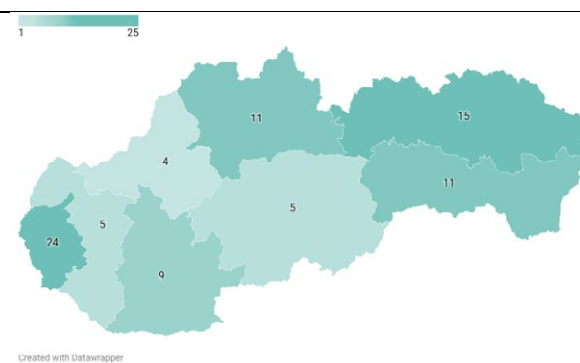
Mapa 2. Vekovo štandardizovaná incidencia na 100 000 obyvateľov (rok 2023).



Mapa 3. Absolútny počet incidenčných prípadov (rok 2022).



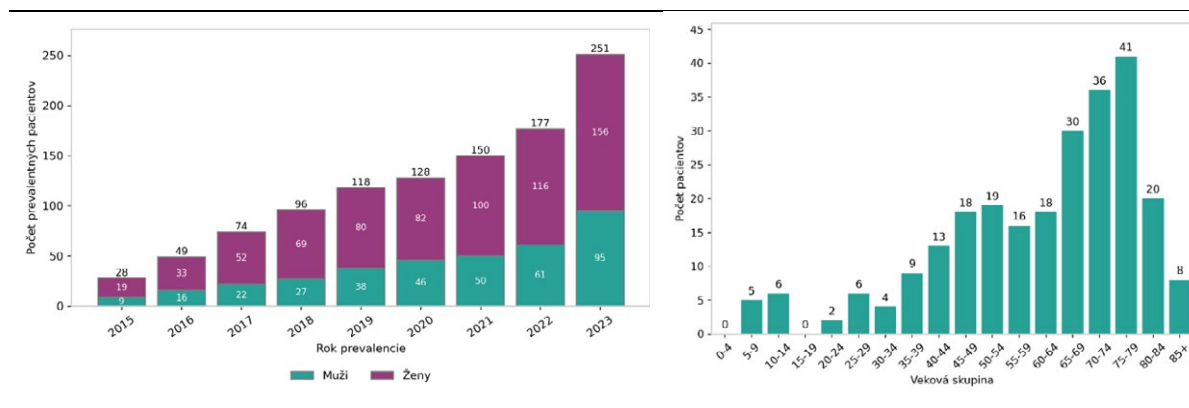
Mapa 4. Absolútny počet incidenčných prípadov (rok 2023).



Celkový počet prevalentných prípadov taktiež narastá, z 28 v roku 2015 na 251 v roku 2023, čo predstavuje viac než deväťnásobný nárast.

Graf 3. Počet prevalentných prípadov podľa pohlavia a roku.

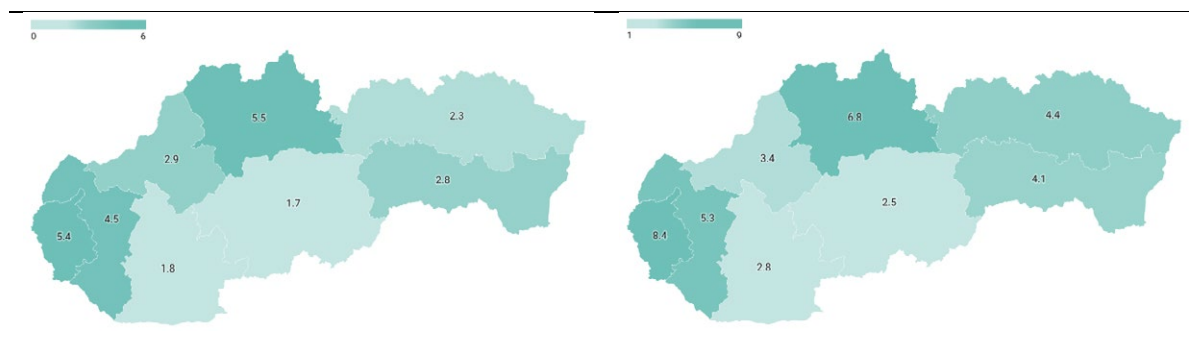
Graf 4. Počet prevalentných prípadov podľa vekových skupín 2023.



Mapy prevalence zachytávajú medziročný nárast celkového počtu žijúcich pacientov v jednotlivých regiónoch SR. Zvýšenie odráža nielen rast incidencie, ale aj lepšie zachytávanie pacientov v systéme a ich dlhšie prežívanie vďaka dostupnej liečbe. Výsledkom je rýchle rozšírenie patientskeho „poolu“, čo má významné dôsledky pre plánovanie zdravotnej starostlivosti.

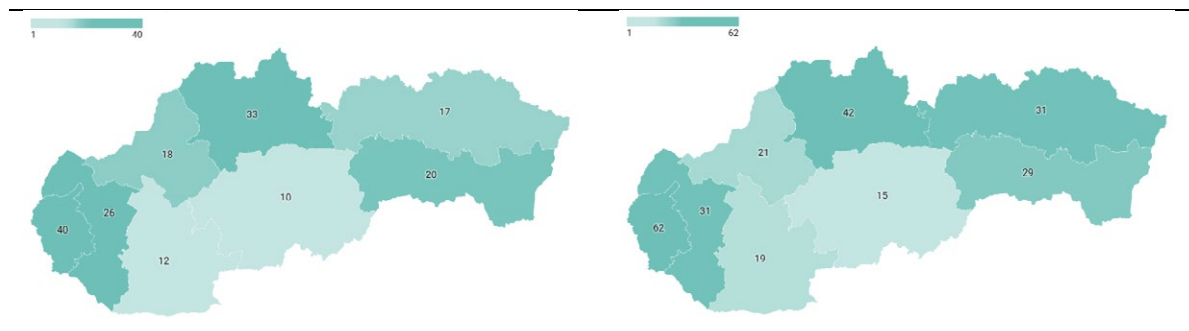
Mapa 5. Vekovo štandardizovaná prevalencia na 100 000 obyvateľov (rok 2022).

Mapa 6. Vekovo štandardizovaná prevalencia na 100 000 obyvateľov (rok 2023).

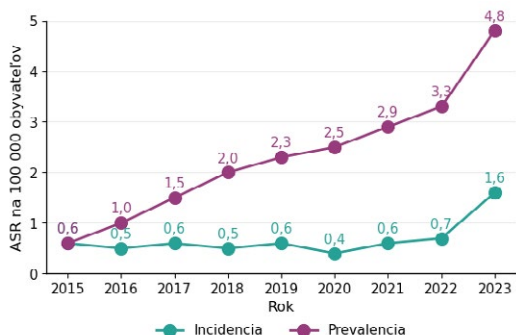


Mapa 7. Absolútny počet prevalentných prípadov (rok 2022).

Mapa 8. Absolútny počet prevalentných prípadov (rok 2023).



Graf 5. Vekovo štandardizovaná miera incidencie a prevalencie na 100 000 obyvateľov.



Prevalencia počas sledovaného obdobia stúpila z 0,6 na 4,8 na 100 000 obyvateľov, incidencia z 0,4 na 1,6 na 100 000 obyvateľov. Počet diagnostikovaných prípadov teda rastie, pričom prudký nárast incidencie v roku 2023 je pravdepodobne skôr dôsledkom rastúceho povedomia o srdcovej amyloidóze a častejšieho využívania diagnostických metód než skutočnej zmeny epidemiologickej situácie.

Keďže srdcové zlyhávanie predstavuje najčastejšiu a klinicky najvýznamnejšiu manifestáciu srdcovej amyloidózy, v poslednom dostupnom prevalenčnom² roku sme identifikovali aj počet pacientov so srdcovou amyloidózou, ktorí mali zároveň evidovanú hospitalizáciu pre srdcové zlyhávanie (I50). Podľa štúdií viac ako polovica pacientov s amyloidózou býva hospitalizovaných (Lousada et al., 2018). Podľa dát NCZI bolo takýchto pacientov 20, čo predstavuje približne 8%. Tento rozdiel môže súvisieť s tým, že časť pacientov bola hospitalizovaná na inú diagnózu, ďalej s časovým nesúladom (hospitalizácie prebehli pred stanovením diagnózy alebo mimo sledovaného obdobia) ako aj s rozdielnou povahou zdrojov dát – dotazníkové štúdie môžu byť ovplyvnené výberovým skreslením. Takýto náhľad však môže lepšie charakterizovať klinickú záťaž ochorenia v reálnej praxi, pretože súčasná prítomnosť hospitalizácie pre srdcové zlyhávanie slúži ako nepriamy ukazovateľ pokročilosti ochorenia a závažnosti symptómov, a zároveň umožňuje odhadnúť podiel pacientov s vysokou potrebou zdravotnej starostlivosti.

V dátach Štatistického úradu SR sú úmrtia na srdcovú amyloidózu evidované len v troch prípadoch, konkrétne v rokoch 2017, 2020 a 2022. Tento údaj však neodráža skutočný počet úmrtí, keďže srdcová amyloidóza nemusí byť vždy uvedená ako základná príčina smrti a úmrtie môže byť v štatistikách vykázané pod inou diagnózou.

² Zamerali sme sa na posledný dostupný prevalenčný rok kvôli vyššiemu nárastu pacientov, ktorý v dátach evidujeme až od roku 2022.

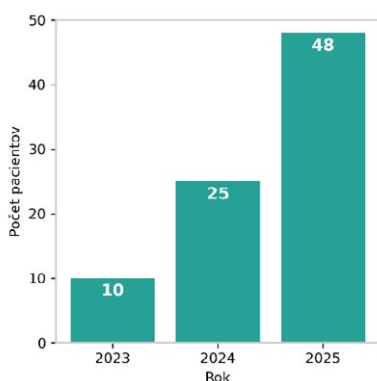
Liečba

Zatiaľ čo epidemiologické ukazovatele poskytujú informáciu o celkovom počte pacientov s ochorením, údaje o liečbe odrážajú mieru identifikácie prípadov, dostupnosť terapie a jej skutočné využívanie v zdravotnom systéme. Za liečených pacientov sme v tejto analýze považovali tých, ktorým bol predpísaný liek z ATC skupiny N07XX08 s účinnou látkou tafamidis. V tomto prípade však ide iba o pacientov liečených na ATTR-CM, na liečbu ktorej je táto účinná látka indikovaná.

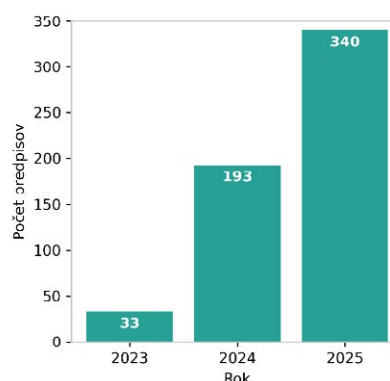
Liek s touto účinnou látkou malo predpísaných 50 individuálnych pacientov (39 mužov, 11 žien) medzi rokmi 2023 – 2025:

- 39 pacientov na diagnózu E85.8,
- 15 pacientov na diagnózu E85.4 [Orgánovo ohraničená (lokalizovaná) amyloidóza³],
- a traja pacienti na iné diagnózy (E85.0⁴, G608⁵, I50.12⁶).

Graf 6. Počet liečených pacientov podľa rokov.



Graf 7. Ročný počet predpisov na liek z ATC skupiny N07XX08.



* jeden pacient zomrel (2024) a jeden pacient nemal predpis na liek (2025)

Predpisy boli od lekára so špecializáciou v odbore kardiológia. Celkový počet predpisov za sledované obdobie bol 566. Liek bol predpisovaný v špecializovaných ústavoch: Národný ústav srdcových a cievnych chorôb, Stredoslovenský ústav srdcových a cievnych chorôb a Východoslovenský ústav srdcových a cievnych chorôb.

³ Lokalizovaná amyloidóza (nejde o systémové ochorenie), pri ktorej je ukladanie amyloidu obmedzené na jeden orgán alebo tkanivo.

⁴ Neurogénna amyloidóza - označuje amyloidózu s primárnym postihnutím periférneho nervového systému, pričom v kontexte srdcovej amyloidózy môže ísť o ATTRv s polyneuropatiou, alebo pri neurologickej dominancii ochorenia.

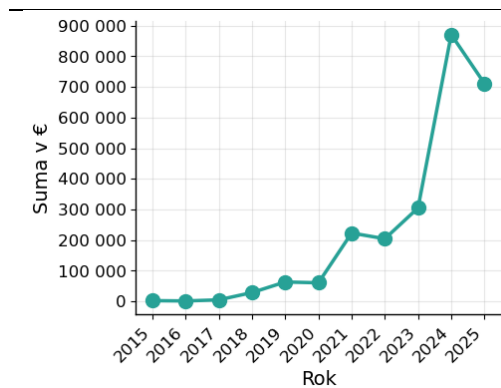
⁵ Iné dedičné a idiopatické neuropatie - periférna polyneuropatia, ktorá nie je bližšie špecifikovaná, alebo nemá jasne určenú príčinu. Môže zahŕňať aj dedičné neuropatie (vrátane ATTRv). Často ide o sprievodnú alebo predchádzajúcu diagnózu, ktorá predchádza identifikácii E85.0 alebo E85.8.

⁶ Chronické srdcové zlyhávanie, diastolické, so zachovanou ejekčnou frakciou. V srdcovej amyloidóze ide o dominantný kardiologický prejav; môže byť vykázané pred stanovením diagnózy amyloidózy a pretrvať aj po jej potvrdení.

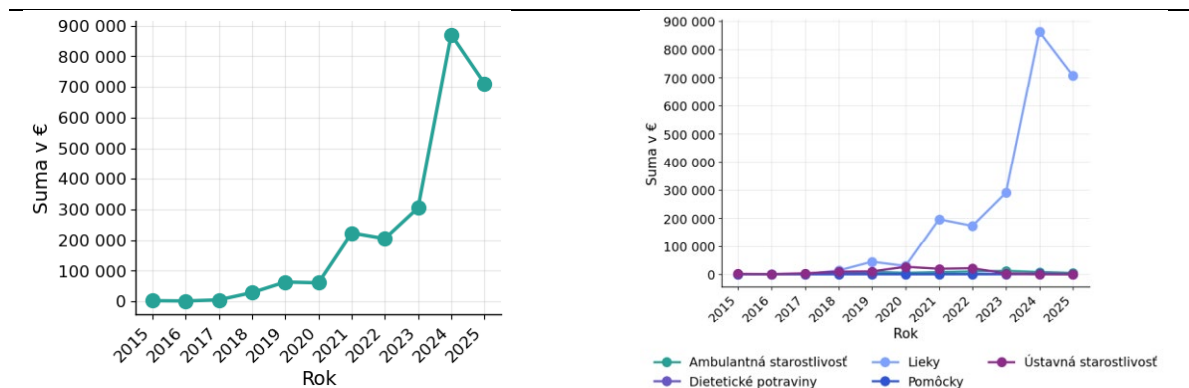
Náklady

Do roku 2017 sú náklady na diagnózu amyloidózy nízke a výrazný rast nastáva po roku 2020, ktorý je determinovaný položkou lieky. Avšak, hodnoty za roky 2024 a 2025 sú predbežné, nakoľko obdobie ešte nie je uzavreté.

Graf 8. Ročné náklady na diagnózu E85.8.



Graf 9. Ročné náklady na diagnózu E85.8 podľa zdroja.



* dáta pre roky 2024 a 2025 sú neúplné.

Záver

Srdcová amyloidóza predstavuje klinicky významné, no stále nedostatočne rozpoznané ochorenie, ktorého reálna záťaž je pravdepodobne podhodnotená. Hoci sú v Slovenskej republike absolútne počty diagnostikovaných prípadov nízke a ide o relatívne malú patientsku populáciu, kľúčové je hodnotiť najmä dynamiku vývoja v čase. Dostupné údaje naznačujú postupný nárast počtu identifikovaných prípadov, pravdepodobne v dôsledku rastúceho povedomia medzi kardiológmi, lepšej dostupnosti moderných diagnostických metód a implementácie nových diagnostických algoritmov. Na začiatku sledovaného obdobia sa mohlo stať, že pacienti neboli rozpoznaní, neboli systematicky vykazovaní a neboli im predpisované špecifické lieky modifikujúce priebeh ochorenia. Postupom času však dochádza k nárastu diagnostikovaných a liečených pacientov. Napriek tomu zostávajú súčasné počty prípadov nízke, avšak pri zachovaní aktuálneho tempa rastu možno v budúcnosti očakávať významný nárast klinickej aj ekonomickej záťaže tohto ochorenia. Z hľadiska klinickej praxe je preto dôležité cielene vyhľadávať kardiálne aj extrakardiálne varovné signály, a v prípade podozrenia postupovať v diagnostickom algoritme podľa európskych odporúčaní, aby sa minimalizovalo poddiagnostikovanie a oneskorenie špecifickej liečby.

Starostlivosť o pacientov so srdcovou amyloidózou si vyžaduje spoluprácu tímu odborníkov z rôznych špecializácií: kardiológia, interná medicína, nukleárna medicína, neurológia či gastroenterológia. Predovšetkým včasná diagnostika a koordinovaná starostlivosť viacerých odborníkov výrazne zlepšuje prognózu a kvalitu života pacientov so srdcovou amyloidózou.

Referencie

- Aimo A, Merlo M, Porcari A, et al. Redefining the epidemiology of cardiac amyloidosis. *Eur J Heart Fail.* 2022;24(12):2342-2351.
- Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, de Boer RA, De Winter T, Elliott PM, Flather M, Garcia-Pavia P, Haugaa KH, Ingles J, Jurcut RO, Klaassen S, Limongelli G, Loeys B, Mogensen J, Olivetto I, Pantazis A, Sharma S, Van Tintelen JP, Ware JS, Kaski JP; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J.* 2023 Oct 1;44(37):3503-3626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657.
- Bajwa F, O'Connor R, Ananthasubramaniam K. Epidemiology and clinical manifestations of cardiac amyloidosis. *Heart Fail Rev.* 2022;27(5):1471-1484.
- Boldrini M, Cappelli F, Chacko L, et al. Multiparametric echocardiography scores for the diagnosis of cardiac amyloidosis. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2020;13(4):909-920.
- Brown KN, Pendela VS, Ahmed I, Diaz RR. Restrictive cardiomyopathy. *StatPearls.* 2023.
- Cheng Z, Zhu K, Tian Z, et al. Electrocardiographic findings in cardiac amyloidosis. *Ann Noninvasive Electrocardiol.* 2013;18(2):157-162.
- Damy T, Garcia-Pavia P, Hanna M, et al. Efficacy and safety of tafamidis in ATTR-ACT. *Eur J Heart Fail.* 2021;23(2):277-285.
- Damy T, et al. (2023). Changes in amyloidosis phenotype, France. SFC-ACVD.
- Damy T, et al. (2025). Healthcare Amyloidosis European Registry (HEAR). *Orphanet J Rare Dis.*
- De Michieli L, et al. (2024). Hospitalization epidemiology of amyloidosis, Veneto. *Int J Cardiol.*
- Gilstrap LG, Dominici F, Wang Y, et al. Epidemiology of cardiac amyloidosis-associated heart failure hospitalizations. *Circ Heart Fail.* 2019;12:e005407.
- Jacobson DR, Alexander AA, Tagoe C, Buxbaum JN. Prevalence of the TTR Val122Ile allele. *Amyloid.* 2015;22(3):171-174.
- Kiotsekoglou A, Saha SK, Nanda NC, Lindqvist P. Echocardiographic diagnosis of cardiac amyloidosis. *Echocardiography.* 2020;37(11):1713-1715.
- Kittleson MM, Ruberg FL, Ambardekar AV, et al. 2023 ACC Expert Consensus Decision Pathway on Cardiac Amyloidosis. *J Am Coll Cardiol.* 2023;81(11):1076-1126.
- Kittleson MM, Maurer MS, Ambardekar AV, et al. Cardiac amyloidosis: evolving diagnosis and management. *Circulation.* 2020;142(1):e7-e22.
- Kumar S, Dispenzieri A, Lacy MQ, et al. Revised prognostic staging system for AL amyloidosis. *J Clin Oncol.* 2012;30(9):989-995.
- Kwong RY, Falk RH. Cardiovascular magnetic resonance in cardiac amyloidosis. *Circulation.* 2005;111(2):122-124.
- Ladefoged B, Dybro A, Povlsen JA, et al. Diagnostic delay in ATTRwt cardiac amyloidosis. *Int J Cardiol.* 2020;304:138-143.
- Lei C, Zhu X, Hsi DH, et al. Predictors of cardiac involvement and survival in AL amyloidosis. *BMC Cardiovasc Disord.* 2021;21:43.
- Li W, Uppal D, Wang YC, et al. Nuclear imaging for the diagnosis of cardiac amyloidosis. *Diagnostics (Basel).* 2021;11(6).
- Lousada, I., Maurer, M., Warner, M., Guthrie, S., Hsu, K., & Grogan, M. (2018). Amyloidosis research consortium cardiac amyloidosis survey: results from patients with AL and ATTR amyloidosis and their caregivers. *Journal of the American College of Cardiology*, 71(11S), A890-A890.
- Martinez-Naharro A, Hawkins PN, Fontana M. Cardiac amyloidosis. *Clin Med (Lond).* 2018;18(Suppl 2):s30-s35.
- Maurer MS, Elliott P, Comenzo R, Semigran M, Rapezzi C. Diagnosis and management of cardiac amyloidosis. *Circulation.* 2017;135(14):1357-1377.
- Nienhuis HL, Bijzet J, Hazenberg BP. Prevalence and management of systemic amyloidosis. *Kidney Dis (Basel).* 2016;2(1):10-19.
- Porcari A, Fontana M, Gillmore JD. Transthyretin cardiac amyloidosis. *Cardiovasc Res.* 2023 Feb 3;118(18):3517-3535. doi: 10.1093/cvr/cvac119.
- Schmidt M, et al. (2021). Two Decades of Cardiac Amyloidosis. *Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes.*
- Shah SJ, Fine N, Garcia-Pavia P, et al. Effect of tafamidis on cardiac function. *JAMA Cardiol.* 2024;9(1):25-34.
- Siddiqi OK, Ruberg FL. Cardiac amyloidosis: pathophysiology, diagnosis, and treatment. *Trends Cardiovasc Med.* 2018;28(1):10-21.
- Tipoo Sultan FA, Khan MT. CMR features and outcomes in cardiac amyloidosis. *J Pak Med Assoc.* 2021;71(12):2802-2805.
- Yun S, et al. (2024). TTR amyloid prevalence. *Amyloid.*
- Prístup k dátam v analýze, ich spracovanie a interpretácia bol zabezpečený výlučne analytikmi Inštitútu zdravotných analýz MZ SR a publikácia bola podporená spoločnosťou Bayer. PP-BEY-SK-0033-1 2/2026

