

Journal für Kardiologie

Austrian Journal of Cardiology

Österreichische Zeitschrift für Herz-Kreislaferkrankungen

Aktuelles: Fallbericht: Amyloidose im Verlauf

Lichtblau L, Badr-Eslam R

Journal für Kardiologie - Austrian

Journal of Cardiology 2025; 32

(11-12), 276-278

Homepage:

www.kup.at/kardiologie

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche



Offizielles
Partnerjournal der ÖKG



Member of the ESC-Editor's Club



Offizielles Organ des
Österreichischen Herzfonds



ACVC
Association for
Acute CardioVascular Care

In Kooperation
mit der ACVC

Indexed in ESCI
part of Web of Science

Indexed in EMBASE

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031105M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

Veranstaltungskalender

Hybrid-Veranstaltungen der Herausgeber des **Journals für Kardiologie**

Finden Sie alle laufend aktualisierten Termine
auf einem Blick unter

www.kup.at/images/ads/kongress.pdf

Fallbericht: Amyloidose im Verlauf

L. Lichtblau, R. Badr-Eslam

Aus der Universitätsklinik für Innere Medizin II, Medizinische Universität Wien

Im Januar 2020 stellte sich eine 67-jährige Patientin erstmals in der kardiologischen Ambulanz des Allgemeinen Krankenhauses Wien vor. Die Patientin berichtete über zunehmende Belastungsdyspnoe sowie Parästhesien der Füße.

Anamnese

Die Patientin präsentierte sich mit Belastungsdyspnoe (NYHA FC II–III), Angina-pectoris-Symptomatik unter Belastung sowie geringen peripheren Ödemen in den unteren Extremitäten beidseits. Vertigo und präsynkopale beziehungsweise synkopale Ereignisse wurden negiert. Neurologisch beschrieb sie Kribbeln und Parästhesien der Füße mit Erstauftreten vor etwa einem Jahr. Muskelschwäche sowie Diabetes mellitus sind nicht bekannt. Im Jahre 2010 erfolgte eine Operation aufgrund eines rechtsseitigen Karpaltunnelsyndroms, im Jahre 2012 wurde die kontralaterale Seite operiert.

Die Familienanamnese ergab eine an Amyloidose erkrankte Schwester, die Mutter war mit 66 Jahren an einer unklaren Herzerkrankung verstorben.

Kardial wurde die Patientin bei bekannter Herzschwäche bis dato mittels Beta-blocker, ACE-Hemmer sowie Schleifen-diuretika medikamentös therapiert. Eine Polyneuropathie war bis zu diesem Zeitpunkt nicht diagnostiziert.

Diagnostik

Im EKG waren ein Sinusrhythmus, ein überdrehter Linkstyp, sowie eine T-Negativierung in aVL zu erkennen. Laborchemisch zeigte sich ein proBNP-Wert von 1905 pg/mL. Das darauf erfolgte Herz-Ultraschall ergab eine konzentrische linksventrikuläre Hypertrophie (LVH) (IVS = 25 mm) sowie ein deutlich echodichtes Sparkling-Bild, welches typisch für eine Amyloidose ist. Zusätzlich wurde eine verminderte Auswurf-fraktion von 40–45 % festgestellt, ohne Nachweis einer Wandbewegungsstörung.

Im MRT imponierte eine deutliche Hypertrophie des Myokards im Bereich des kleinlumigen linken Ventrikels sowie ein ausgeprägtes „Late Gadolinium Enhancement“ (LGE) (Abb. 1).

Neurologisch wurde der „Neuropathy Impairment Score“ (NIS) erhoben, der mit 18 eine leicht pathologische Ausprägung zeigte.

Um sich ein Bild der Amyloid-Ablagerungen im Herzen zu machen, erfolgte eine Ganzkörperknochenszintigraphie mittels DPD-Scan, welche eine deutliche Anreicherung im Bereich des Herzens ergab (Abb. 2). Bei konsekutiv reduzierter Einlagerung des Tracers im Skelett ergab sich somit eine Klassifikation von Grad 3 nach Perugini [1].

Schließlich wurde im Rahmen der Erstvorstellung die TTR-Genetik abgenommen und kam positiv auf eine pathogene His108Arg-Mutation zurück.

Therapie und Verlauf

Für die Therapie der kardialen Amyloidose stehen derzeit neue pharmakologische Ansätze zur Verfügung, die sich hinsichtlich ihres Wirkmechanismus unterscheiden.

Die bisher etablierte Therapie mit Tafamidis, einem Vertreter der TTR-

Stabilisatoren, wirkt, indem sie als Chaperon an die Thyroxin-Bindungsstellen des nativen tetrameren Transthyretins (TTR) bindet und so dessen Dissoziation in Monomere verhindert [2]. Einen alternativen Wirkansatz verfolgen Substanzen wie Eplontersen oder Vutrisiran, die sich derzeit in klinischer Prüfung befinden. Beide Arzneistoffe induzieren einen gezielten Abbau der TTR-mRNA und reduzieren so die Synthese des pathogenen Proteins [3, 4].

Im Frühjahr 2020 stand für die Patientin das seit 2019 bestehende Kribbeln der Füße als Hauptbeschwerde im Vordergrund, welches sich zur Mitte desselben Jahres verschlechterte. Initial war eine Therapie mittels Onpattro® angedacht, dies wurde jedoch seitens der Krankenkasse nicht bewilligt. Ende November erhielt die Patientin erstmalig Tegsedi®, welches in Kombination mit einer Vitamin-A-Supplementation von nun an als Dauertherapie im niedergelassenen Bereich verabreicht und gut vertragen wurde.

Ab diesem Zeitpunkt erhielt die Patientin in regelmäßigen Abständen sowohl kardiologische als auch neurologische Betreuung durch das Team des AKH Wien. Der therapeutische Nutzen wurde vor allem neurologisch sichtbar: Die Patientin verspürte eine Besserung der Parästhesien in den Füßen, zudem stagnierte der NIS-Score.

Der Therapieerfolg blieb jedoch auf die neurologische Symptomatik beschränkt: In den folgenden Monaten entwickelte die Patientin eine progrediente Belastungsdyspnoe (NYHA FC III), zunehmende Müdigkeit sowie Beinödeme, die eine Intensivierung der Diuretikatherapie erforderlich machten.

Diese Entwicklung spiegelte sich auch in einem Anstieg des proBNP-Spiegels wider (Abb. 3). Aufgrund der kardialen Hypertrophie in Kombination mit einer LVEF unter 35 % sowie dem Vorliegen von lebensbedrohlichen Arrhythmien erhielt die Patientin Anfang

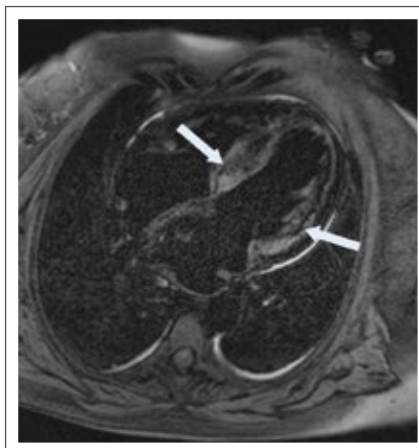


Abbildung 1: MR des Herzens, 4-Kammer-Blick: LGE-Anreicherung im Bereich des Septums und LV (Pfeil)

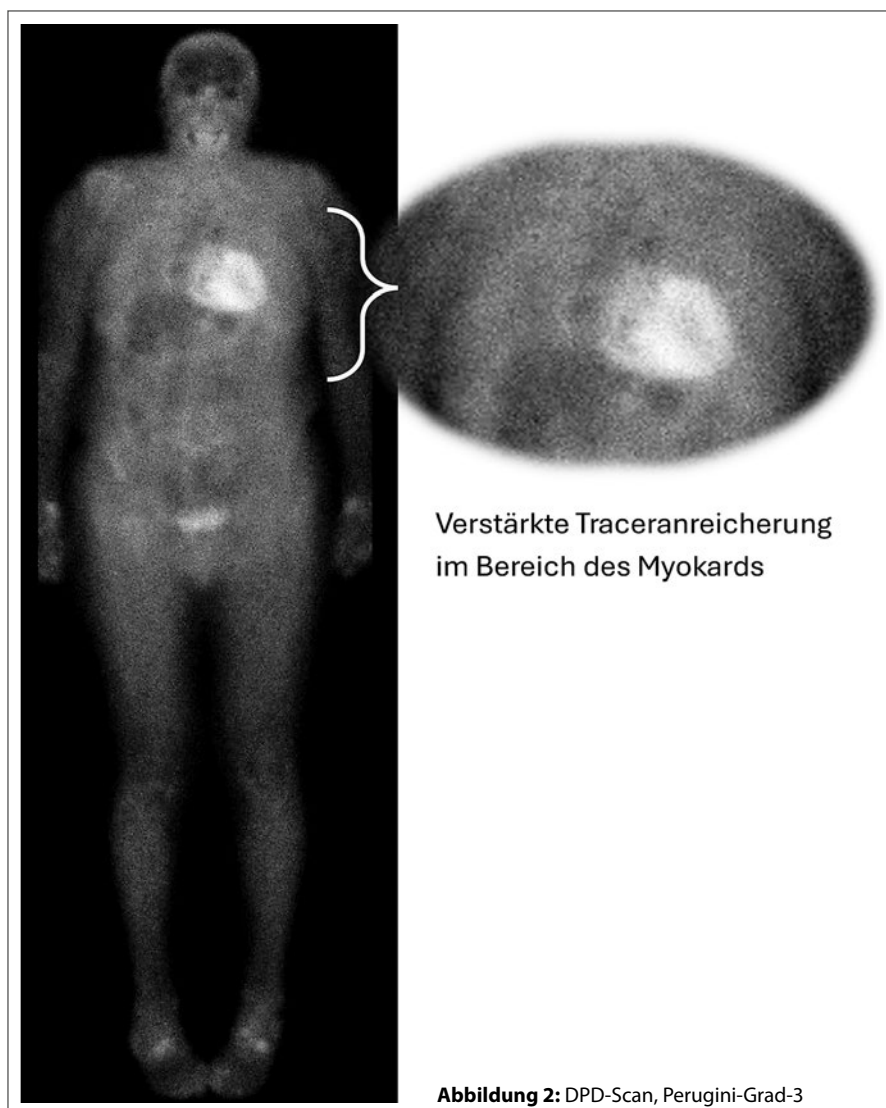


Abbildung 2: DPD-Scan, Perugini-Grad-3

2021 einen implantierbaren Kardioverter-Defibrillator (ICD) sowie Eliquis® als Dauertherapie. Mitte 2021 erfolgte eine Kontroll-TTE, in der sich das Bild einer höhergradigen linksventrikulären Hypertrophie mit konzentrisch inhomogener Textur des Myokards zeigte.

Im Verlauf des Jahres 2021 konnte ein kontinuierlicher Anstieg des proBNP-

Spiegels festgestellt werden (Abb. 3), welcher seinen Höhepunkt im ersten Quartal 2022 mit einem Wert von 5182 pg/ml erreichte. Wie bereits zu erwarten war, zeigte die Ergometrie im Vergleich zum Vorjahr eine signifikante Reduktion der Leistungsfähigkeit. Im April desselben Jahres wurde die Patientin aufgrund einer kardialen Dekompensation stationär aufgenommen.

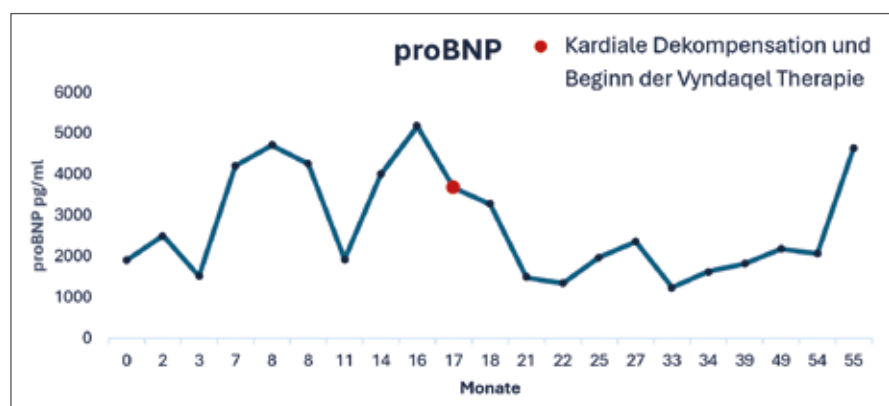


Abbildung 3: proBNP-Verlauf seit Erstvorstellung in Monaten

Dieses Ereignis stellte einen Wendepunkt in ihrer Therapie da: Da zu diesem Zeitpunkt die kardiale Verschlechterung im Vordergrund stand, wurde im interdisziplinären Team ein Therapiewechsel von Tegsedi® auf Vyndaqel® beschlossen. Zudem erfolgte bei bekanntem Vorhofflimmern/-flattern (VHF/Fla) eine elektrophysiologische Untersuchung mit Pulmonalvenenisolation (PVI).

Beim Kontrolltermin im August 2021 negierte die Patientin soziale oder körperliche Einschränkungen aufgrund ihrer Erkrankung. Im EKG zeigte sich ein Sinusrhythmus mit AV-Block I°. Klinisch bestand eine Belastungsdyspnoe entsprechend NYHA FC II. Angaben zu Angina-pectoris, Schwindel oder Synkopen wurden von der Patientin verneint. Ebenfalls waren keine Ödeme der Beine festzustellen, jedoch klagte sie nach wie vor über Kribbeln der unteren Extremitäten.

In den darauffolgenden Jahren wurde die Patientin weiterhin in regelmäßigen Abständen ambulant betreut. Da es sich jedoch um eine progredient verlaufende Erkrankung handelt, konnte dieser positive Trend nicht aufrechterhalten werden. Im zweiten Quartal 2025 war ein erneuter Anstieg des proBNP zu sehen. Dieser ging kongruent mit ihrer Klinik einher: zunehmende Beinödeme, verstärkte Belastungsdyspnoe (NYHA FC III) als auch Angina-pectoris-Symptomatik. Neurologisch war ein Anstieg im NIS-Score festzustellen, zudem traten erstmals auch Parästhesien der Hände auf.

Therapeutisch war hiermit das Limit der Monotherapie mittels Vyndaqel® erreicht. Eine Möglichkeit, den Zustand der Patientin zu stabilisieren, ist die duale Therapie mittels Vyndaqel® und einem Arzneimittel einer anderen Wirkkategorie wie etwa Amvuttra® oder Wainzua® [5].

Conclusio

In dem vorliegenden Fallbeispiel konnte die Therapie mit Vyndaqel® eindrücklich veranschaulicht werden. Es zeigte sich ein positiver therapeutischer Effekt sowohl auf kardialer als auch auf neurologischer Ebene. Gleichzeitig konnte das progressive Verhalten der ATTRv dargestellt werden.

Die Kombination eines TTR-Tetramer-stabilisierenden Medikaments wie Vyndaqel® mit Amvuttra® oder Wainzua® stellt derzeit einen vielversprechenden therapeutischen Ansatz dar [5]. Dennoch sollte der Fokus auf eine rechtzeitige Therapieumstellung in Kombination mit engmaschigen Kontrollen gelegt werden, da so der kontinuierliche Verlauf dieser Erkrankung gebremst werden kann.

Literatur:

1. Perugini E, Guidalotti PL, Salvi F, Cooke RMT, Pettinato C, Riva L, et al. Noninvasive etiologic diagnosis of cardiac amyloidosis using 99m-Tc-3,3'-diphosphono-1,2-propanodicarboxylic acid scintigraphy. *J Am Coll Cardiol* 2005; 6: 1076–84.
2. Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, Elliott PM, Merlini G, Waddington-Cruz M, et al. Tafamidis Treatment For Patients With Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. *N Engl J Med* 2018; 379: 1007–16.
3. Ionis Pharmaceuticals, Inc. A phase 3 global, double-blind, randomized, placebo-controlled study to evaluate the efficacy and safety of ION-682884 in patients with transthyretin-mediated amyloid cardiomyopathy (ATTR CM) [Internet]. *clinicaltrials.gov*; 2025 Aug. Report No.: NCT04136171. Available from: <https://clinicaltrials.gov/study/NCT04136171> [cited 2025 Oct 3].
4. Alnylam Pharmaceuticals. HELIOS-B: a phase 3, randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter study to evaluate the efficacy and safety of vutrisiran in patients with transthyretin amyloidosis with cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis With Cardiomyopathy) [Internet]. *clinicaltrials.gov*; 2025 May. Report No. NCT04153149. Available from: <https://clinicaltrials.gov/study/NCT04153149> [cited 2025 Oct 3].
5. Kadakia KT, Kittleson MM, Krumholz HM. The evolving therapeutic paradigm for cardiac amyloidosis. *J Am Coll Cardiol* 2025; 85: 1907–10.

Korrespondenzadresse:

Leonhard Lichtblau
 Klinische Abteilung für Kardiologie
 Universitätsklinik für Innere Medizin II
 Medizinische Universität Wien
 A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20
 E-mail:
leonhard.lichtblau@meduniwien.ac.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

☒ Medizintechnik-Produkte



Neues CRT-D Implantat
Intica 7 HF-T QP von Biotronik



Artis pheno
Siemens Healthcare Diagnostics GmbH



Philips Azurion:
Innovative Bildgebungslösung

Aspirator 3
Labotect GmbH



InControl 1050
Labotect GmbH

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ Bestellung e-Journal-Abo

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum

Disclaimers & Copyright

Datenschutzerklärung