



Schnell erschöpft?

**Kurzatmig?**

Geschwollene Beine?

Unerklärliche Herzrhythmusstörungen?

**Die Behandlung der  
Herzschwäche wirkt nicht?**

Die Symptome sind scheinbar eindeutig, doch die Behandlung der Herzschwäche zeigt keine Wirkung. Versteckt sich hier vielleicht die seltene Erkrankung Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie?

# Herzschwäche mit **seltener Ursache**

Rund 2,5 Millionen Menschen in Deutschland sind von einer Herzschwäche (Herzinsuffizienz) betroffen. Typische Symptome der Erkrankung sind Kurzatmigkeit, Müdigkeit, Wassereinlagerungen und Herzrhythmusstörungen. Zur Behandlung stehen verschiedene Maßnahmen wie beispielsweise die Anpassung des Lebensstils und die Einnahme von Herz-Kreislauf-Medikamenten zur Verfügung. Doch bei einigen Patienten wirkt die normale medikamentöse Therapie nicht. Für den behandelnden Arzt beginnt die Detektivarbeit: Was steckt hinter den vermeintlich eindeutigen Symptomen? Nun ist ein deutlich erweiterter Blick auf den Patienten gefragt: Findet sich in der Patientengeschichte etwas Auffälliges, zum Beispiel ein beidseitiges Karpaltunnelsyndrom (geschädigter Nerv im Handgelenk) oder eine Verengung des Wirbelkanals (Spinalkanalstenose)? Kam es beim Sport schon einmal zu einem Sehnenabriss? Gab es in der Familie andere Herzerkrankungen oder plötzliche Herztode? Ist im Ultraschall des Herzens (Echokardiographie) vielleicht eine verdickte Herzwand zu erkennen, ohne dass ein Bluthochdruck vorliegt? Wie ein Puzzle fügt der behandelnde Arzt, oft unterstützt von Kollegen

anderer Fachrichtungen wie Kardiologie, Neurologie oder Allgemeinmedizin, die Erkenntnisse zusammen, die zur Diagnose führen. Treffen einige der genannten Symptome zu, könnte sich hinter der Herzschwäche die seltene Erkrankung Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie verbergen.

## **Transthyretin-Amyloidose – ein Chamäleon unter den Seltenen**

Eine Transthyretin-Amyloidose ist eine Proteinfaltungserkrankung, die verschiedene Gewebe und Organe betreffen kann. Zeigen sich die Symptome vorwiegend am Herzen, sprechen Mediziner von einer Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie, kurz ATTR-CM. Sie tritt in zwei Varianten auf: Die altersbedingte erworbene Form, auch Wildtyp genannt, ist dabei die häufigere. Betroffen sind meist Menschen über 65 Jahre, Männer deutlich häufiger als Frauen. Seltener ist die erbliche Variante der Erkrankung, die neben dem Herzen auch die Nerven schädigen kann. Erste Anzeichen der Nervenschädigung zeigen sich bei der Transthyretin-Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTR-PN) meist schon zwischen dem 30. und 60. Lebensjahr.

„Wichtig ist, dass die Erkrankung frühzeitig erkannt wird, denn mit speziellen Medikamenten kann das Transthyretin-Protein stabilisiert und so das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamt werden.“

Dr. med. Tobias Lücke

Typische Symptome sind Schmerzen und Gefühlsstörungen in den Füßen, beispielsweise Kribbeln, Brennen und Taubheitsgefühl, sowie Beschwerden wie Gangunsicherheiten oder Schwindel. Die Mehrzahl der Patienten in Deutschland mit der erblichen Variante hat eine gemischte Erkrankungsform, bei der sowohl das Herz als auch die Nerven betroffen sind.

Unbehandelt schreitet die lebensbedrohliche Erkrankung immer weiter fort. Daher ist es wichtig, die Hinweise frühzeitig zu erkennen und sie schnell zu diagnostizieren. „Besteht der Verdacht, dass eine ATTR-CM die Ursache einer Herzschwäche ist, können gängige Bluttests, ein EKG und ein Herzultraschall weitere Hinweise geben. Ein spezielles bildgebendes Verfahren, die sogenannte Szintigraphie, oder die Untersuchung von Herzmuskelzellen können das veränderte Eiweiß nachweisen. Ein Gentest zeigt, ob die erbliche Variante vorliegt. Ist die Erkrankung diagnostiziert, können Medikamente bei allen Formen das Fortschreiten verlangsamen“, erklärt Dr. med. Tobias Lücke, Arzt und Medizinischer Leiter für Seltene Erkrankungen bei Pfizer Pharma Deutschland.

Weitere Informationen im Internet unter [www.leben-mit-amyloidose.de](http://www.leben-mit-amyloidose.de)

Pfizer Pharma GmbH  
Linkstraße 10  
10785 Berlin  
[www.pfizer.de](http://www.pfizer.de)



## **Wie kommt es zur Transthyretin-Amyloidose?**



Ausgelöst wird die Transthyretin-Amyloidose durch Veränderungen an einem Eiweiß, das in der Leber gebildet wird und im Körper unter anderem das Schilddrüsenhormon Thyroxin und Vitamin A transportiert. Dieses Eiweiß heißt Transthyretin und besteht aus vier Untereinheiten. Bei der Erkrankung zerfällt (dissoziiert) das Eiweiß in seine Bausteine. Die Einzelteile verändern ihre Form (Fehlfaltung) und bilden fadenförmige Strukturen, sogenannte Amyloidfibrillen, die sich in verschiedenen Geweben und Organen ablagern und deren Funktion stören können.