

Wichtig ist, dass die Erkrankung frühzeitig erkannt wird, denn mit speziellen Medikamenten kann das Fortschreiten der ATTR verlangsamt werden.

Dr. med. Tobias Lücke, Medizinischer Leiter für Seltene Erkrankungen bei Pfizer Pharma Deutschland



Unspezifische Symptome können die Diagnose seltener Erkrankungen verzögern

Herzschwäche mit seltener Ursache

Auf den ersten Blick scheint die Diagnose eindeutig, doch manchmal steckt mehr dahinter, beispielsweise eine seltene Erkrankung wie die Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie

Mangelnde körperliche Belastbarkeit, Müdigkeit, Kurzatmigkeit, Wassereinlagerungen und Herzrhythmusstörungen – diese Symptome deuten auf eine Herzschwäche, auch Herzinsuffizienz genannt, hin. Die Behandlung besteht meist aus einer Veränderung des Lebensstils und der Einnahme von Herz-Kreislauf-Medikamenten wie Betablockern oder ACE-Hemmern. Doch in einigen Fällen wirken diese Medikamente nicht wie gewünscht. Für den behandelnden Arzt heißt das: Noch genauer hinschauen und auch seltene Ursachen für die Beschwerden in Erwägung ziehen. Eine Möglichkeit ist die Erkrankung Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie, kurz ATTR-CM.

Der Auslöser: ein verändertes Eiweiß

Auslöser der Transthyretin-Amyloidose sind Veränderungen des Eiweißes Transthyretin, das im Körper unter anderem das Schilddrüsenhormon Thyroxin und Vitamin A transportiert. Bei der Erkrankung zerfällt das Eiweiß in seine Bestandteile. Diese verändern ihre Form und ballen sich zu fadenförmigen Strukturen zusammen, den sogenannten Amyloidfibrillen. Diese lagern sich in verschiedenen Geweben und Organen ab und können deren Funktion beeinträchtigen.

Die Folgen: Symptome an Herz und Nerven

Die erbliche Form der Transthyretin-Amyloidose führt in der Regel zwischen dem 30. und 60. Lebensjahr zu Beschwerden. Betreffen die Symptome vorwiegend die Nerven, spricht man von einer Transthyretin-Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTR-PN). Typische Beschwerden sind Schmerzen und Gefühlsstörungen in den Füßen, beispielsweise Kribbeln, Brennen und Taubheitsgefühl, sowie Beschwerden wie Gangunsicherheiten oder Schwindel. Die Mehrheit der Patienten in Deutschland mit der erblichen Variante hat eine gemischte Erkrankungsform, bei der sich Symptome sowohl an den Nerven als auch am Herz zeigen.

Überwiegen die Beschwerden am Herzen, wird die Erkrankung Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie (ATTR-CM) genannt. Hier gibt es neben der erblichen auch eine erworbene Form, den sogenannten Wildtyp. Dieser betrifft meist Männer über 65 Jahre, aber auch Frauen. Aktuelle Studien deuten darauf hin, dass die Wildtyp-Variante als Ursache bei bis zu dreizehn Prozent der älteren Patienten mit Herzschwäche infrage kommt, bei denen alltägliche körperliche Belastungen zur Erschöpfung führen und deren Herzwand deutlich verdickt ist.

Das Ziel: schnelle Diagnose und Behandlung

Unbehandelt schreitet die lebensbedrohliche Erkrankung immer weiter fort. Ohne eine wirksame Therapie beträgt die mittlere Überlebensdauer beim Wildtyp 3,6 Jahre nach Diagnosestellung. Daher ist es wichtig, dass die Diagnose so früh wie möglich erfolgt. Neben einer ausführlichen Anamnese geben ein EKG, ein Herzultraschall und gängige Bluttests weitere Hinweise auf eine ATTR-CM. Als Beweise dienen im nächsten Schritt der Nachweis von Amyloidfibrillen durch ein bildgebendes Verfahren mit Kontrastmittel (Szintigraphie) oder die Untersuchung von Herzmuskelzellen unter dem Mikroskop sowie ein Gentest. Wird aus dem Verdacht Gewissheit, kann das Fortschreiten der Erkrankung sowohl bei der erblichen als auch bei der erworbenen Form durch Medikamente verlangsamt werden.

Sie möchten sich informieren?
www.leben-mit-amyloidose.de

Eine Information von

