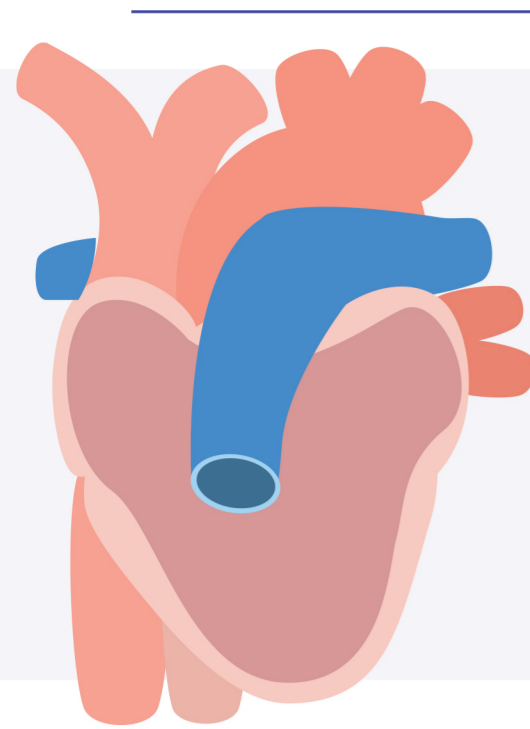


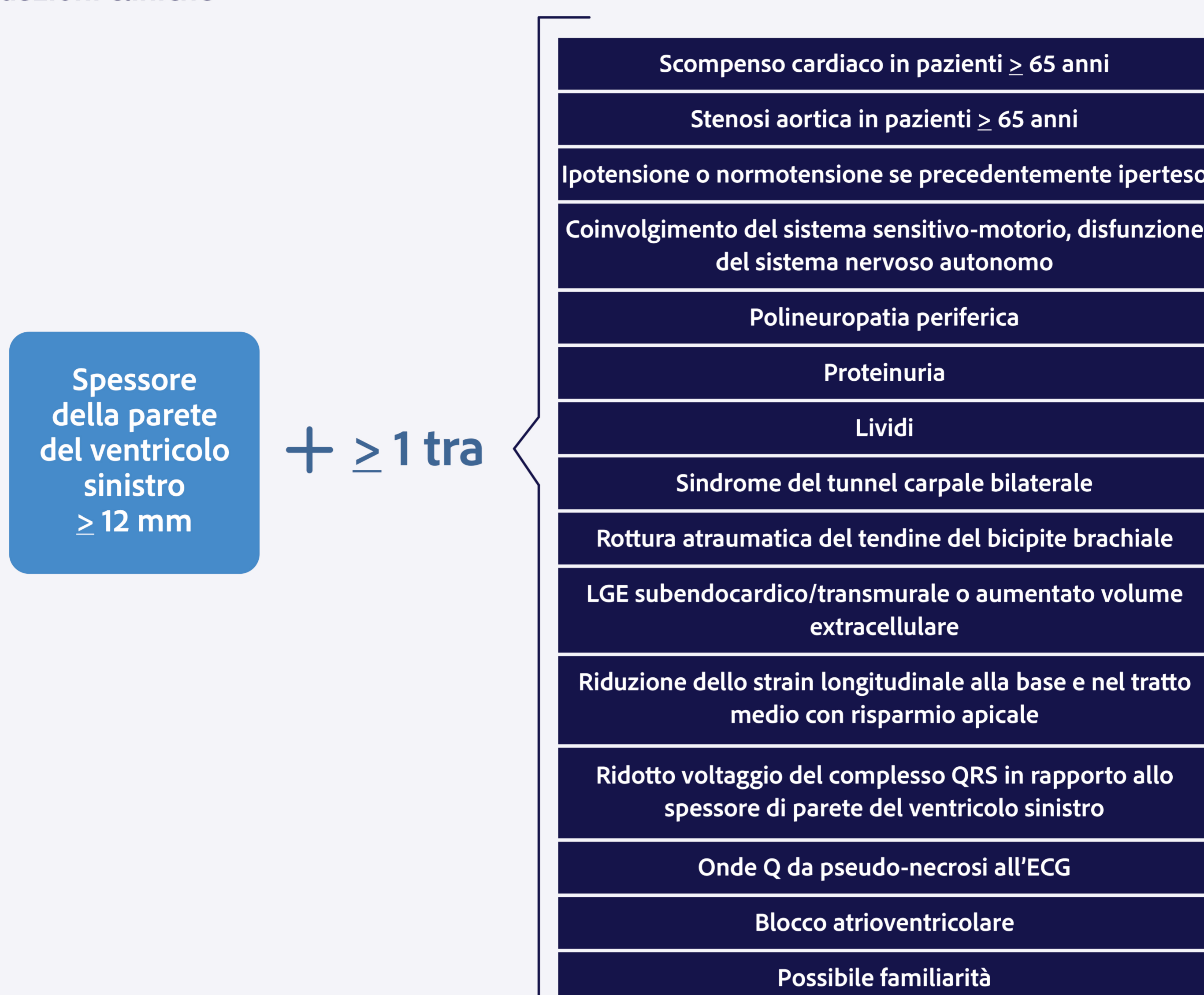
Sospetto e diagnosi di amiloidosi cardiaca



- L'amiloidosi cardiaca è una patologia infiltrativa grave e progressiva causata dal deposito di fibrille di amiloide a livello cardiaco.
- >98% dei casi diagnosticati di amiloidosi cardiaca è dovuto a fibrille composte da catene leggere delle immunoglobuline (amiloidosi AL) o da transtiretina (amiloidosi ATTR), nella sua forma ereditaria (ATTRv) o acquisita (ATTRwt)¹

Sospettare l'amiloidosi cardiaca ¹

L'amiloidosi cardiaca deve essere considerata in pazienti con aumentato spessore delle pareti del ventricolo sinistro, in presenza di "red flags" cardiache o extra-cardiache e/o in specifiche situazioni cliniche



LGE, late gadolinium enhancement

Da fig. 3 ref. 1

In particolare, nel sospetto di ATTR, un accertamento diagnostico è raccomandato nei soggetti con aumentato spessore di parete che presentano scompenso cardiaco, stenosi aortica o segni/sintomi "red flags", soprattutto se di età ≥ 65 anni.

Come fare diagnosi di amiloidosi cardiaca ¹

L'amiloidosi cardiaca viene diagnosticata quando sono rilevate fibrille di amiloide nel tessuto cardiaco. Sono stati proposti criteri diagnostici sia invasivi che non invasivi.

→ CRITERI INVASIVI (tutti i tipi di amiloidosi):

Biopsia cardiaca positiva per amiloide

OPPURE

Biopsia extracardiaca positiva per amiloide + criteri ecocardiografici/RMC (vedi tabella)

La diagnosi di amiloidosi cardiaca è confermata quando una biopsia endomiocardica dimostra la presenza di depositi di amiloide dopo colorazione con rosso Congo, con birifrangenza verde mela al microscopio a luce polarizzata. La diagnosi deve essere seguita dalla determinazione del tipo di amiloide, attraverso spettrometria di massa, immunistochimica o microscopia immunoelettronica.

→ NON INVASIVI (solo per ATTR):

Grado 2 o 3 di captazione cardiaca alla scintigrafia con traccianti ossei (^{99m}Tc-PYP, DPD or HMDP)

Negatività delle catene leggere libere nel siero e dell'immunofissazione sierica ed urinaria

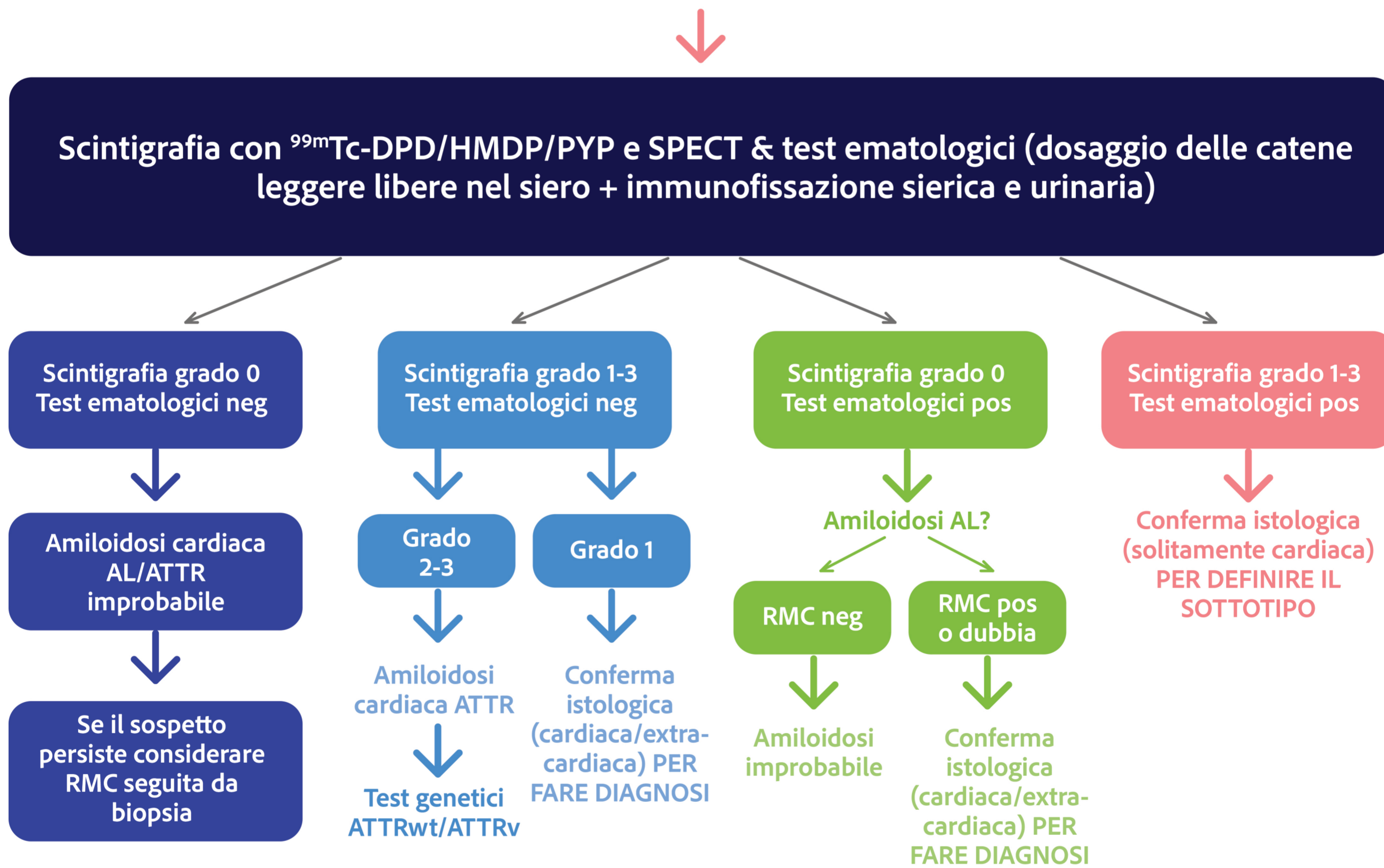
Criteri ecocardiografici/RMC (vedi tabella)

RMC, risonanza magnetica cardiaca.

In assenza di una proteina monoclonale rilevabile e di un anomalo rapporto delle catene leggere libere nel siero, la specificità per ATTR-CM della scintigrafia con traccianti ossei di grado 2 o 3, quando si sospetta la malattia, è di circa il 100%.

Nei pazienti con segni/sintomi suggestivi di amiloidosi cardiaca, un algoritmo diagnostico basato sull'uso della scintigrafia con traccianti ossei accoppiato alla valutazione della componente monoclonale permette di fare la diagnosi corretta.

Segni & sintomi, ECG, eco o RMC suggestivi di amiloidosi cardiaca



AL, amiloidosi da catene leggere; ATTR, amiloidosi da transtiretina; ATTRv, amiloidosi da transtiretina ereditaria; ATTRwt, amiloidosi da transtiretina wild-type; RMC, risonanza magnetica cardiaca, ECG, elettrocardiogramma; SPECT, tomografia computerizzata a emissione di singolo fotone; TTR, transtiretina.

Da fig. 4 ref. 1

Una volta confermata la diagnosi di amiloidosi cardiaca da ATTR, l'analisi e la consulenza genetica dovrebbero essere eseguite per valutare la presenza di mutazioni, al fine di differenziare tra ATTRwt e ATTRv.

Criteri ecocardiografici e di RMC per la diagnosi invasiva e non-invasiva di amiloidosi cardiaca

Ecocardiografia

Ispezzimento inspiegabile del VS (≥ 12 mm) più 1 o 2:

- Caratteristici riscontri ecocardiografici (devono essere presenti almeno 2 fra a, b, e c):
 - Disfunzione diastolica di grado 2 o superiore
 - Ridotta velocità delle onde s', e' e a' al Doppler tissutale (<5 cm/s)
 - Riduzione dello strain longitudinale globale del VS (valore assoluto < -15%).

- Score ecocardiografico multiparametrico ≥ 8 punti
 - Ispezzimento relativo della parete del VS (IVS+PWT)/LVEDD >0.6 ----- **3** punti
 - Rapporto delle onde E/E' al Doppler >11 ----- **1** punto
 - TAPSE ≤ 19 mm ----- **2** punti
 - Valore assoluto dello strain longitudinale globale del VS $\leq -13\%$ ----- **1** punto
 - Rapporto apice/base allo strain longitudinale sistolico > 2.9 ----- **3** punti

Risonanza Magnetica Cardiaca (RMC)

Caratteristici riscontri RMC (a e b devono esser presenti):

- Diffuso LGE subendocardico o transmurale
- Anomala cinetica del gadolinio
- ECV ≥ 0.40 (fortemente d'aiuto, ma non essenziale/diagnostico)

ECV, volume extracellulare; IVS, setto interventricolare; LGE, late gadolinium enhancement; VS, ventricolo sinistro; LVEDD, diametro telediastolico del VS; PWT, spessore della parete posteriore; TAPSE, escursione sistolica del piano dell'anello tricuspidale

Da tab. 2 ref. 1

Fonti

1 Garcia-Pavia P et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2021;42:1554-68.