



Gaby M. und ihr Mann verbringen ihre gemeinsame Zeit am liebsten im Garten. Illustrative Fotos: G. Hoffmann

Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie

Unbekannte Herzschwäche mit vielfältigen Symptomen

Eine Amyloidose ist eine mögliche Ursache für eine Herzschwäche (in der medizinischen Fachsprache auch Herzinsuffizienz genannt), von der viele Menschen vermutlich noch nie etwas gehört haben. Das heißt aber keineswegs, dass Amyloidosen selten sind. Vielmehr ist davon auszugehen, dass sie lediglich weniger häufig diagnostiziert werden, weil sie sich wie ein Chamäleon hinter einem breiten Fächer von Symptomen und Symptomkonstellationen verbergen können. Für die Diagnosestellung ist daher von Ärzten detektivischer Spürsinn gefragt. Aber auch herzkranken Menschen, deren Beschwerden sich unter einer verordneten Therapie nicht bessern, sollten hartnäckig bei der Ursachenforschung mitwirken und „dranbleiben“.

Gastbeitrag 

Der Begriff Amyloidose steht für eine Vielzahl unterschiedlicher Erkrankungen, die eines gemeinsam haben: Durch Ablagerungen von bestimmten Eiweißen an Organen kann es zu schweren Funktionsstörungen kommen. Eine der häufigsten Amyloidoseformen ist die Transthyretin-Amyloidose mit Kardiomyopathie (Kurzbezeichnung: ATTR-CM), bei der sich das Eiweiß Transthyretin zwischen den Herzmuskelzellen abgelagert. Das

führt zu einer Verdickung der Herzwände und infolgedessen zu einem Nachlassen der Herzleistung, die mit einer klinisch relevanten Herzschwäche einhergeht. Warum sich Transthyretin abgelagert, ist bislang nicht geklärt.

Oft sind ältere Menschen von der Erkrankung betroffen, vor allem Männer über 60 Jahre. Aber auch Frauen sind nicht davor gefeit, wie die nachstehende Krankengeschichte einer Patientin zeigt:

ATTR-Amyloidose mit Kardiomyopathie – Eine Patientin berichtet

Im Alter von 54 Jahren wurde bei Gaby M. eine ATTR-CM diagnostiziert. Die Patientin erzählt, dass sie schon früh Probleme mit dem Herzen hatte. So wurde sie schon im Alter von etwas über 30 Jahren wegen ihres damals zu hohen Blutdrucks behandelt. Jedoch schritten die Herzprobleme im Verlauf der Jahre fort und gipfelten 20 Jahre später in einem ersten Zusammenbruch. Um die Ursachen dafür näher abklären zu lassen, wurde Gaby M. schließlich von ihrer Hausärztin zum Kardiologen überwiesen. Der weitere Weg führte die Patientin zum Herz-MRT ins Krankenhaus, wo erstmals die Vermutung geäußert wurde, dass „eine Amyloidose im Spiel sein könnte“. Einige Zeit später folgte dann in der Klinik eine Skelettszintigraphie sowie eine Herzmuskelbiopsie, die die Verdachtsdiagnose einer ATTR-CM bestätigten.

„Sucht eine zweite oder dritte Meinung – es ist Hilfe möglich!“

Vor der Diagnose litt Gaby M. immer wieder unter Kurzatmigkeit und größeren Wassereinsparungen in den Beinen. Dementsprechend wurden mehrmals „radikale Entwässerungen im Krankenhaus durchgeführt“, berichtet sie. „Als dann die Diagnose ATTR-CM feststand, habe ich gedacht, dass damit alles verbunden sei. Es war eine Erleichterung, als ich dann wusste, was für eine Krankheit ich habe“, so die Patientin.

Für die Zukunft wünscht sich Gaby M., dass sie trotz der Amyloidose gemeinsam mit ihrem Mann alt werden kann. In Bezug auf ihre Herzerkrankung sagt sie: „Ich möchte jeden ermutigen, der irgendwelche Symptome verspürt, wo aber der Hausarzt nicht genau weiß, was er hat: Wendet euch weiter, sucht eine zweite oder dritte Meinung von Kardiologen. Denn es ist wirklich Hilfe möglich, und je früher, umso besser.“



Auf dem Weg zur Diagnose einer (noch) recht unbekannteren Krankheit



Priv.-Doz. Dr. Sebastian Spethmann
Oberarzt in der Kardiologie am
Deutschen Herzzentrum der Charité

Eine Herzschwäche entsteht oft schleichend und die Symptome sind anfangs häufig unabhängig von der zugrunde liegenden Ursache gleich: Als Warnhinweise gelten Leistungsminderung, Luftnot unter Belastung oder eine Gewichtszunahme, die meistens durch Wassereinsparungen hervorgerufen wird. „Diese Symptome sollten unbedingt ärztlich abgeklärt werden. Wichtig ist es dabei, auch an die weniger bekannten Ursachen einer Herzschwäche zu denken. Dafür sollte einmal die genaue Krankengeschichte erfragt werden, um die Krankheits-symptome und weitere begleitende Erkrankungen zu erfahren“, erklärt PD Dr. Sebastian Spethmann, der sich als Oberarzt in der Kardiologie am Deutschen Herzzentrum der Charité unter anderem mit der Diagnose und Therapie von Amyloidosen befasst. Da sich das Eiweiß Transthyretin in verschiedenen Organen abla-

gert, können verschiedene Organsysteme wie das Herz von einer Amyloidose betroffen sein. „Treten in Kombination mit einer Herzschwäche orthopädische Erkrankungen wie ein Karpaltunnelsyndrom, eine Verengung des Wirbelkanals oder Gefühlsstörungen in den Beinen mit Kribbeln auf, sollte man unter anderem an eine Amyloidose denken“, unterstreicht Spethmann. Um dieser Erkrankung auf die Spur zu kommen, werden beim Verdacht grundsätzlich zuerst ein EKG und ein Herzultraschall, also eine Echokardiographie, durchgeführt. „Vor allem mit der Echokardiographie können wir die Funktion und die Größe des Herzens sehr genau analysieren. Dabei bekommen wir wichtige Hinweise, ob eine Herzbeteiligung einer Amyloidose besteht. Zudem wird eine Labor-diagnostik gemacht“, führt der Kardiologe aus. Bestätigt sich der Anfangsverdacht, werden weitere Untersuchungen notwendig. Die Diagnose-sicherung einer ATTR-Amyloidose erfolgt durch eine sogenannte Skelettszintigraphie, mit der die Ablagerungen des Eiweißes Transthyretin im Herzmuskel sichtbar gemacht werden können. Auch eine Biopsie, wie in der Patientengeschichte von Gaby M. beschrieben, kann zur Bestätigung der Diagnose eingesetzt werden.

Viele Herz-Kreislauf-Erkrankungen können heute sehr gut behandelt werden und auch für die ATTR-CM steht seit einigen Jahren ein spezifisches Medikament zur Verfügung. Dabei hat die frühe Diagnose einen hohen Stellenwert, denn „je früher wir behandeln, umso besser können wir den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen“, so Spethmann. ●

„Endlich weiß ich, was ich habe!“

Das Unternehmen Pfizer forscht dafür, dass auch Krankheiten, die nicht alltäglich sind, mehr Aufmerksamkeit erfahren. Denn seltene und unterdiagnostizierte Erkrankungen haben eines gemeinsam: Die Diagnose wird häufig erst gestellt, wenn die Krankheit schon weit fortgeschritten ist. Dabei können früh erkannte Krankheiten grundsätzlich am besten behandelt werden.

Und noch etwas ist wichtig: Erkrankte wollen wissen, worunter sie leiden. Denn erst mit der Diagnose endet für sie ein Marathon aus Untersuchungen, Hoffen, Bangen und Warten. „Gaby M. bringt ihre Erleichterung darüber, dass ihre Krankheit nun endlich einen Namen hat, mit der Schilderung ihrer Krankengeschichte auf den Punkt“, sagt Prof. C. Franzen, Medizinischer Leiter des Bereichs Seltene Erkrankungen bei Pfizer. „Für alle, die mehr wissen möchten, haben wir die typischen Symptome einer ATTR-CM im Erklärfilm [Herzschwäche und es wird einfach nicht besser?](https://www.youtube.com/watch?v=...) anschaulich auf YouTube zusammengefasst.“



Zudem bietet die Website www.lebenmit-amyloidose.de neben Informationen rund um die Erkrankung, ihre Ursachen, Diagnose und Behandlung auch zahlreiche Tipps für den Alltag sowie Servicematerialien für Betroffene und ihre Angehörigen. Auch ein Blick auf die Website www.hilfueermich.de/amyloidose lohnt sich: Hier sind viele Informationen verfügbar, die allesamt von einem Expertengremium geprüft sind.