

UPDATES IN CARDIOLOGY



Sayı Editörü:
Dr. Ebru Özpelit

Amiloid Olgu Serisi

Editör / Editor

Dr. Dilek Ural

Önceki Editörler /

Former Editors

Dr. Vedat Sansoy
Dr. Altan Onat

Editör Yardımcıları /

Associate Editors

Dr. K. Emre Aslanger
Dr. Ozan Onur Balkanay
Dr. Göksel Çinier
Dr. Selman Gökçalp
Dr. Mustafa Ozan Gürsoy
Dr. Burak Hünük
Dr. Ali Karagöz
Dr. Gamze Babur Güler

Dr. Bilgehan Karadağ
Dr. Meral Kayıkçıoğlu
Dr. Muhammed Keskin
Dr. Sanem Nalbantgil
Dr. Kaan Okyay
Dr. Bahar Pirat
Dr. Özlem Yıldırım Türk

İstatistik Danışmanı / Statistical Consultant

Aysen Kandemir

Karikatür ve Çizimler / Cartoon and Illustrations

Dr. Serdar Payzın
Dr. Levent Pay

Ulusal Bilimsel Danışma Kurulu / National Editorial Board

Anđan Abacı, Ankara
Nihal Akar Bayram, Ankara
Hakkı Tankut Akay, Ankara
Mehmet Akbulut, Elazığ
Ramazan Akdemir, Sakarya
Bahri Akdeniz, İzmir
Taylan Akgün, İstanbul
Dursun Alehan, Ankara
Hakan Altay, İstanbul
Servet Altay, Edirne
Dursun Aras, Ankara
Alev Arat Özkan, İstanbul
Nurcan Arat, İstanbul
Şakir Arslan, Antalya
Özgür Aslan, İzmir
Enver Atalar, Ankara
İlyas Atar, Ankara
Sinan Aydođdu, Ankara
Saide Aytekin, İstanbul

Vedat Aytekin, İstanbul
Murat Biteker, Muđla
Engin Bozkurt, Ankara
Zehra Buđra, İstanbul
Ceyhan Ceyhan, Aydın
Yüksel Çavuşođlu, Eskişehir
Ahmet Çelik, Mersin
Muzaffer Deđertekin, İstanbul
Recep Demirbađ, Şanlıurfa
Sabri Demircan, İstanbul
İrem Dinçer, Ankara
Ayşe Güler Erođlu, İstanbul
Mustafa Kemal Erol, İstanbul
Mehmet Ertürk, İstanbul
Ömer Göktekin, İstanbul
Bülent Görenek, Eskişehir
İbrahim Hakan Güllü, Ankara
Yılmaz Güneş, Bolu
Atilla İyisoy, Ankara

İbrahim Akın İzgi, Bolu
Can Yücel Karabay, İstanbul
Ergün Barış Kaya, Ankara
Teoman Kılıç, Kocaeli
Mustafa Kılıçkap, Ankara
Serdar Kula, Ankara
Bülent Mutlu, İstanbul
Haldun Müderrisođlu, Ankara
Ertuđrul Okuyan, İstanbul
Öner Özdođan, İzmir
Necla Özer, Ankara
Mehmet Özkan, Ardahan
Ebru Özpelit, İzmir
Mahmut Şahin, Samsun
Asife Şahinarslan, Ankara
İbrahim Halil Tanbođa, İstanbul
Ersan Tatlı, Sakarya
Ahmet Temizhan, Ankara
Kürşat Tokel, İstanbul

Lale Tokgözođlu, Ankara
Serkan Topalođlu, Ankara
Eralp Tutar, Ankara
Ercan Tutar, Ankara
Omaç Tüfekçiođlu, Ankara
Ertan Vuruşkan, Gaziantep
Ođuz Yavuzgil, İzmir
Dilek Yeşilbursa, Bursa
Ertan Yetkin, İstanbul
Aylin Yıldırım, Ankara
Ahmet Yıldız, İstanbul
Mustafa Yıldız, İstanbul
Mehmet Birhan Yılmaz, İzmir
Hikmet Yorgun, Ankara
Uygar Çađdaş Yüksel, Ankara

Uluslararası Bilimsel Danışma Kurulu / International Editorial Board

Adrian Baranchuk, Canada
Talantbek Batyraliyev, Kyrgyzstan
Antonio Bayés de Luna, Spain
Matteo Cameli, Italy
Alain Cohen-Solal, France
Mirza Dilic, Bosnia and
Herzegovina
David Duncker, Germany
Samad Ghaffari, Iran
Firdovsi İbrahimov, Azerbaijan
Hüseyin İnce, Germany
Cemil İzgi, United Kingdom
Sasko Kedev, Macedonia
Mehman Mamedov, Russia

Franz H. Messerli, USA
Davor Milicic, Croatia
Agnès Pasquet, Belgium
Fausto J. Pinto, Portugal
Bogdan Popescu, Romania
Zeljko Reiner, Croatia
Leyla Elif Sade, USA
Petar M. Seferovic, Serbia
Patrick W.J. Serruys, Netherlands
Stephen W. Smith, USA
Zeynep Özlem Soran, USA
Gary Tse, United Kingdom
Murat Tuzcu, United Arab Emirates

Sahibi / Owner

Türk Kardiyoloji Derneđi adına
On behalf of the Turkish Society
of Cardiology
Dr. Vedat Aytekin

Yazı İşleri Müdürü / Publishing Manager

Dr. Dilek Ural

Yayın Sekreteri / Publication Secretary

Deniz Cörüt

Yönetim Yeri Adresi / Corresponding Address

Türk Kardiyoloji Derneđi
Nish İstanbul A Blok Kat: 8
No: 47-48, Çobançeşme
Sanayi Cad. 11, Yenibosna,
Bahçelievler, İstanbul
Tel: +90 212 221 17 30 - 221 17 38
Faks: +90 212 221 17 54
e-posta: tkd@tkd.org.tr
URL:
http://www.tkd.org.tr

Yayıncı / Publisher

AVES YAYINCILIK
www.avesyayincilik.com
Basım tarihi: Kasım 2022
Baskı adedi: 1500

Türk Kardiyoloji Derneđi'nin yayın organıdır. / Issued by the Turkish Society of Cardiology.
Ticari faaliyeti TKD İktisadi İşletmesi'nce yürütülmektedir.

Yayın Türü: Yaygın Süreli

Basım Yeri: Matsis Matbaa / Tevfik Bey, Mahallesi, Dr. Ali Demir Cd No:51, 34295 Küçükçekmece/İstanbul / Tel: (0212) 624 21 11



Publisher
İbrahim KARA

General Manager
Ali ŞAHİN

Publishing Directors
İrem SOYSAL
Gökhan ÇİMEN

Editor
Bahar ALBAYRAK

Publication Coordinators
Arzu ARI
Deniz KAYA
İrmak BERBEROđLU
Alara ERGİN

Ebru BOZ
Hira Gizem FİDAN
Vuslat TAŞ
İrem ÖZMEN

Finance Coordinators
Elif YILDIZ ÇELİK

Web Coordinator
Sinem Fehime KOZ
Dođan ORUÇ

Contact
Address: Büyükdere Cad. No:
105/9 34394 Şişli-İstanbul, Turkey
Phone: +90 212 217 17 00
E-mail: info@avesyayincilik.com

- ▶1 **Senil Tip TTR-Kardiyak Amiloidoz: İzole Kardiyak Tutulumda Farklı Kardiyak Profiller**
Olgu 1: Transtiretin Tip Kardiyak Amiloidoz/
Korunmuş EF Kalp Yetersizliği
Olgu 2: Transtiretin Tip Kardiyak Amiloidoz/Atriyal Fibrilasyon
Olgu 3: Transtiretin Tip Kardiyak Amiloidoz/AV Blok
- ▶5 **Sintigrafi Deneyimleri**
Olgu 4: Sintigrafide Çelişkili Sonuçlar
Olgu 5: Sintigrafi Deneyimlerimizden Öğrendiklerimiz: Yanlış Pozitif ve Yanlış Negatif Sonuçlar
Olgu 6: Sınırdaki Sintigrafik Sonuçlar – (H/CL 1,3)
- ▶10 **Amiloidoz Ayırıcı Tanısında Histopatoloji**
Olgu 7: Kardiyak Amiloidozun Ayırıcı Tanısında Endomiyokardiyal Biyopsi
Olgu 8: Kardiyak Amiloidozun Ayırıcı Tanısında Ekstrakardiyak Biyopsi
- ▶11 **AL Amiloidozda Farklı Hasta Profilleri ve Tanısal Zor Durumlar**
Olgu 9: AL Kardiyak Amiloidoz - Olgu 1
Olgu 10: AL Kardiyak Amiloidoz - Olgu 2
Olgu 11: Tanısal Zor Durumlar: AL-TTR Birlikte mi?
Olgu 12: Tanısal Zor Durumlar: MGUS
- ▶16 **Hereditör Tip TTR Kardiyak Amiloidozda Farklı Hasta Profilleri ve Genetik Analiz**
Olgu 13: Hereditör TTR Amiloidozda Nörolojik ve Kardiyak Bulguların Birlikteliği
Olgu 14: Hereditör TTR Amiloidozda Baskın Kardiyak Bulgular
Olgu 15: Hipertrofik KMP Hastasında TTR Gen Pozitifliğini Nasıl Yorumlayalım? hTTR-kardiyomiyopati mi Sarkomerik HKM mi?

ÖNSÖZ / PREFACE

Kardiyak amiloidoz, biz kardiyologlar için son dönemde çehresi değişen bir başlık... Son yıllara kadar, genelde AL amiloidozun son döneminde ve yaşam süresi sadece aylarla sınırlı bir hastalık olarak karşımıza çıkmaktaydı. Nadir bir hastalık olması, tanının multidisipliner bir süreç olması ve gecikmiş tanıya bağlı hastalarla çok kısıtlı birlikteliklerimiz nedeniyle, farkındalığın ve ilginin sınırlı olduğu bir başlıktı. Ancak TTR amiloidozun keşfi, bu süreçte tüm oyunu değiştiren bir olay oldu. Her ne kadar toplumdaki sıklığına ilişkin net bir veri ortaya koymak mümkün olmasa da korunmuş EF kalp yetersizliği serilerinde %15, paradoksal düşük gradientli aort darlığı serilerinde %15, otopsi serilerinde ise %30'lara varan prevelans verileri mevcuttur. Bu yüksek prevelans sayıları, hastalıkta etkin yeni ilaçların keşfi ile birleşince, bu hastaları erken tanımak, bizler için öncelikli bir hedef haline geldi. Amiloidoz tanısında ve subtiplemesinde bir diğer oyun değiştirici gelişme ise noninvaziv tanı yöntemleri, özellikle de Tc-PYP/DPD/HMDP kemik sintigrafisi oldu. Daha önce amiloidoz tanısı için semptomatik organdan biyopsi ve biyopsi materyalinin özel boyalarla değerlendirilmesi gerekliydi. Bu da senil tip TTR amiloidoz gibi izole kalp tutulumu ile seyreden hastalarda, riskli kardiyak biyopsinin yaygın olarak yapılması anlamına geliyordu. Ancak tanının akla geldiği her hastada, rutin olarak bu invaziv işlemi yapmak mümkün değildi. İşte Tc-PYP/DPD/HMDP kemik sintigrafisi, TTR amiloidozun spesifik tanısını, biyopsi şartına gerek kalmaksızın sağlaması nedeniyle tanısız süreçte yeni bir dönemi başlattı. Sonuç olarak şu 3 faktör, kardiyak amiloidoz ilgisi ve farkındalığını oldukça artırdı:

- 1- TTR amiloidozun özel hasta gruplarındaki yüksek prevelansı
- 2- TTR amiloidoza yönelik etkili yeni ilaçların varlığı
- 3- TTR amiloidoz tanısının artık noninvaziv olarak da koyulabilmesi

Tüm hastalıklarda olduğu gibi, deneyim en önemli yol göstericimiz. "Hastalık yoktur, hasta vardır," ilkesinden yola çıkarak bizler için yeni bir alan olan TTR amiloidoz vaka deneyimlerimizi, Updates in Cardiology'nin bu sayısı ile sizlerle paylaşmak istedik. Tanıyı atlamamak kadar, gereksiz tanı koymaktan kaçınmanın da çok önemli olduğunu düşünüyoruz. İşte tam bu noktada bu vaka deneyimleri, tanısız süreçte karşımıza çıkabilecek zorluklara ve hata kaynaklarına ışık tutacaktır diye umuyoruz.

Dr. Ebru Özpelit

AF Atriyal fibrilasyon	LAVi Sol atriyal volum indeksi
AL İmmünglobulin hafif zincir	LV Sol ventrikül
AL-KA İmmunoglobulin hafif zincir amiloidozu	LVEF Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu
ATTR-CM Transtiretin amiloid kardiyomiyopati	OPKHN Otolog periferik kök hücre nakli
ATTRm Amiloidoz en sık kalıtsal transteritin	mATTR Mutant transtiretine bağlı
ATTRw Edinilmiş transteritin	MG Monoklonal gamopati
AV Atriyoventriküler	MGUS Önemi bilinmeyen monoklonal gammopati
BNP B-tipi natriüretik peptid	MM Multipl myelom
BT Bilgisayarlı tomografi	MRI Manyetik rezonans görüntüleme
EF Ejeksiyon fraksiyonu	NYHA New York Kalp Derneği
EKG Elektrokardiyografi	PYP Pirofosfat
EKO Ekokardiyografi	ROI Dairesel ilgi alanı
GFR Glomerüler filtrasyon hızı	RV Sağ ventrikül
GİS Gastrointestinal sistem	sPAB Sistolik pulmoner arter basıncı
HT Hipertansiyon	SVH SV hipertrofisi
İFE İmmünfiksasyon elektroforezi	Tc-99m Teknesyum
KA Kardiyak amiloidoz	TTE Transtorasik ekokardiyografi
KAG Koroner anjiyografi	TTR Transtiretin
KB Kan basıncı	TTR-KA Transtiretin kardiyak amiloidoz
KEF-KY Korunmuş ejeksiyon fraksiyonlu kalp yetersizliği	TY Triküspid yetersizlik
KL Kontralateral toraks	wtATTR Doğal (wild type) transtiretin
KMP Hipertrofik kardiyomiyopati	wtTTR-KA Doğal (wild type) TTR amiloidoz
KS Kemik sintigrafisi	VT Ventriküler taşikardi
KY Kalp yetersizliği	YBÜ Yoğun bakım ünitesi
LAV Sol atriyal volum	