

Schäden an Herz & Nerven

Wenn eine Herzschwäche trotz Behandlung nicht besser wird, kann eine seltene Ursache dahinterstecken

Herzschwäche ist eine sehr häufige Erkrankung. Viele Volkskrankheiten, darunter Bluthochdruck und Atherosklerose, führen in ihrem Verlauf dazu, dass das Herz nicht mehr so kräftig pumpt. Ärzte können die Herzarbeit dann mit Medikamenten verbessern und die Beschwerden lindern. Bei manchen Patienten gelingt dies jedoch nicht. Ihre Belastbarkeit sinkt rapide, Luftnot und Müdigkeit nehmen trotz Therapie sogar noch weiter zu. In dieser Situation sollten Kardiologen auch an ungewöhnliche Ursachen der Herzinsuffizienz denken.

Amyloidose als Grund

Die seltene Transthyretin-(ATTR)-Amyloidose ist in wenigen Familien als Erbkrankheit bekannt. Häufiger ist jedoch der sogenannte „Wildtyp“, bei dem die zur Krankheit führenden Veränderungen im Gewebe altersbedingt auch ohne die typischen Mutationen auftreten. Ausgelöst wird die Erkrankung durch den Zerfall des in der Leber gebildeten Bluteiweißes Transthyretin in seine Bestandteile. Die Bruchstücke verbinden sich daraufhin zu sogenannten Amyloid-

Transthyretin-(ATTR)-Amyloidosen

Altersbedingte ATTR-CM mit Herzmuskelschäden

Herz
Herzschwäche mit Atemnot und Müdigkeit. Die Herzscheide wand ist verdickt. Auffälliges EKG

Spinalkanalstenose
Verengung des Wirbelkanals

Karpaltunnelsyndrom
Auf beiden Seiten Einklemmung eines Nervs am Handgelenk mit Taubheitsgefühl und Schmerzen

Schwellung (Ödem)
Wegen der Pumpschwäche des Herzes sammelt sich Wasser in den Beinen.

Erbliche ATTR-PN mit Nervenschäden

Augen
Sehstörungen

Nervensystem
Schwindel wegen Kreislaufproblemen

Magen
Übelkeit und ungewollter Gewichtsverlust

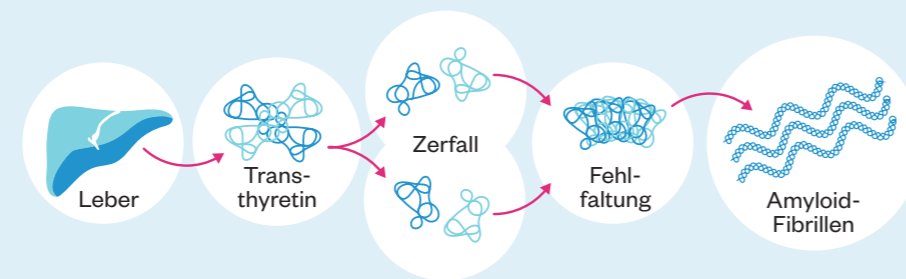
Darm
Verdauungsstörungen mit häufigen Durchfällen oder Verstopfung

Penis
Erektionsschwierigkeiten

Muskeln
Gangunsicherheit, Muskelschwäche

Nervenschäden
Schäden der kleinen Nerven an Füßen und Beinen (Polyneuropathie) mit Brennen

Typische Beschwerden Die erbliche ATTR-PN ist eine Systemerkrankung, die Nerven und weitere Organsysteme betrifft. Nervenschäden verursachen Missempfindungen der Füße, Seh- und Verdauungsstörungen. Der häufigeren, altersbedingten Form mit Kardiomyopathie (ATTR-CM) geht oft ein Karpaltunnelsyndrom voraus.



Krankheitsentstehung Das in der Leber gebildete Protein Transthyretin zerfällt in seine vier Untereinheiten. Die Bruchstücke verbinden sich daraufhin zu schwer abbaubaren Amyloid-Fibrillen, die sich in Nervengewebe und den Herzmuskel einlagern.

Fibrillen. Diese vom Körper nur schwer abbaubaren Eiweißfasern sammeln sich als „Zellmüll“ in verschiedenen Geweben und verursachen dort Probleme. Sind die Nerven befallen, spüren Betroffene ein Brennen und Kribbeln in Füßen und Beinen. Störungen der Verdauung mit damit einhergehendem Gewichtsverlust sowie Muskelschwäche bis hin zu Lähmungen sind möglich. Ablagerungen im Bindegewebe beschädigen auch Sehnen und Bänder, was Sehnenabriss, ein beidseitiges Karpaltunnelsyndrom oder eine Verengung im Wirbelkanal zur Folge haben kann. Vorwiegend bei Männern über 65 Jahren lagern sich die Amyloid-Fibrillen auch zwischen Herzmuskelzellen ab. Das Herz wird dadurch steifer, füllt sich zwischen den Schlägen schlechter mit Blut und verliert so an Pumpkraft.

Detektivarbeit bei der Diagnostik

Ärzte kommen der ATTR-Amyloidose auf die Spur, indem sie nach Hinweisen fragen: Gab es in der Vergangenheit Probleme mit Sehnen oder Nerven? Gab es ähnliche Beschwerden in der Familie? Bei bildgebenden Untersuchungen fällt die verdickte Herzwand besonders auf; auch im EKG und bei Bluttests gibt es typische Veränderungen. Beweisend für eine ATTR-Herzmuskelerkrankung kann eine Röntgenuntersuchung mit einem schwach radioaktiven Suchstoff sein, der sich an die Amyloid-Fibrillen heftet und sie so im Herz sichtbar macht. Möglich ist auch die Untersuchung einer Gewebeprobe im Speziallabor. Für die Betroffenen ist die Diagnosestellung Glück im Unglück: Mit einem Medikament kann das veränderte Transthyretin stabilisiert werden. Es bilden sich dann keine neuen Amyloid-Ablagerungen im Herzmuskel, und das weitere Fortschreiten der Krankheit wird gebremst.

Mehr erfahren

Weitere Informationen zu Symptomen, Ursachen und Behandlungsmöglichkeiten der Transthyretin-Amyloidose finden Sie auf: www.leben-mit-amyloidose.de

»Eine frühe Diagnose ist entscheidend«

Tobias Lücke engagiert sich bei Pfizer für die Therapie seltener Erkrankungen



Dr. med. Tobias Lücke, Medical Lead für seltene Erkrankungen bei Pfizer Deutschland

Wie viele Patienten leiden in Deutschland an einer ATTR-Amyloidose, ohne davon zu wissen?

In Deutschland wurde bei etwa 400 Menschen die erbliche Form diagnostiziert. Oft zeigt sich die Erkrankung zuerst durch Empfindungsstörungen in den Füßen. Viel häufiger und leider meistens lange unerkannt ist die spontan auftretende Wildtyp-Form der ATTR-Kardiomyopathie. Aktuelle Studien deuten darauf hin, dass diese Erkrankung bei bis zu zehn Prozent der älteren Patienten mit Herzinsuffizienzsymptomatik als Ursache infrage kommt.

Wie macht sich eine ATTR-Amyloidose bemerkbar?

Bei der erblichen Form sind meist Nervenschäden mit Missempfindungen und Schmerzen in den Beinen, Gangunsicherheit, Verdauungsprobleme, Inkontinenz und Erektionsstörungen die ersten Anzeichen. Bei den Wildtyp-Patienten stehen eher die Herzprobleme im Vordergrund: Müdigkeit, Kurzatmigkeit, Herzrhythmusstörungen und Wassereinlagerungen in den Beinen oder in der Lunge. Acht von zehn Patienten mit der genetischen Form zeigen eine Herzbeteiligung.

Warum wird die ATTR-Amyloidose bei Herzinsuffizienz selten erkannt?

Die Beschwerden bei älteren Patienten sind fast die gleichen wie bei einer „normalen“ Herzinsuffizienz. Oft bestehen Begleiterkrankungen wie Bluthochdruck oder Gefäßleiden, die ebenfalls die Erkrankungsursache sein könnten.

Wie kann man dennoch auf eine mögliche ATTR-Amyloidose schließen?

Der Verdacht entsteht, wenn sich Kurzatmigkeit und Müdigkeit rapide verschlechtern und Standardmedikamente

gegen Herzschwäche, Beta-blocker und ACE-Hemmer, keine Besserung bringen.

Gibt es typische Hinweise, auf die Patienten achten können?

Häufig berichten ATTR-Patienten von zurückliegenden Sehnenabrissen beim Sport. Typisch ist auch ein Karpaltunnelsyndrom oder eine Spinalkanalstenose in der Krankengeschichte.

Kann jeder Arzt die Diagnose stellen?

Den Verdacht, dass eine ATTR-Amyloidose die Ursache der Herzschwäche ist, erhärten eine ausführliche Erhebung der Krankengeschichte, eine körperliche Untersuchung, ein EKG, Bluttests und ein Herzultraschall. Beweisend ist dann der direkte Nachweis von Amyloid-Fibrillen durch eine Szintigrafie oder eine feingewebliche Untersuchung von Herzmuskelzellen sowie ein Gentest. Ein Facharzt für Kardiologie kann die notwendige Diagnostik durchführen oder veranlassen.

Wie eilig sollte der Verdacht abgeklärt werden?

Eine frühe Diagnose ist entscheidend. Ohne wirksame Behandlung beträgt die mittlere Überlebensdauer beim Wildtyp 3,6 Jahre. Nur spezielle Medikamente zur Stabilisierung von Transthyretin können die Krankheit aufhalten.

Wie viele dieser seltenen Erkrankungen gibt es?

In der EU gelten Erkrankungen als selten, wenn weniger als 5 von 10000 Menschen daran leiden. Das trifft auf 7000 bis 8000 Krankheiten zu. Nur für etwa 160 gibt es bereits wirksame Therapien. Wir bei Pfizer arbeiten mit voller Kraft daran, auch für die übrigen, oft lebensbedrohlichen seltenen Erkrankungen wirksame Medikamente zu entwickeln.