

Sofie Prestel
Dr. med. dent.

Koinzidenz von Transthyretin-Amyloidose und Karpaltunnelsyndrom sowie Spinalkanalstenose: Analyse der Latenz zwischen neurologischem Symptombeginn und kardialer Manifestation

Fach/Einrichtung: Innere Medizin

Doktorvater: Prof. Dr. med. Arnt V. Kristen

Die Transthyretin-(TTR-)Amyloidose mit kardialer Beteiligung ist eine seltene Speichererkrankung, die für die Betroffenen eine massive Lebensbedrohung mit sich bringt und bei welcher bisher keine kausale Therapie möglich ist. Meist wird sie erst diagnostiziert, wenn bereits Symptome einer Herzinsuffizienz auftreten und der Organbefall fortgeschritten ist. Ein Zusammenhang zwischen dem Auftreten einer TTR-Amyloidose und eines Karpaltunnelsyndroms (CTS) bzw. einer Spinalkanalstenose (SKS) wird vermutet.

In dieser Studie wurden zwischen 2005 und 2016 insgesamt 549 Patienten des Amyloidosezentrums des Universitätsklinikums Heidelberg untersucht. 182 Patienten hatten eine kardiale ATTR-Amyloidose mit zugrundeliegender TTR-Genmutation (ATTRm, hereditär), 277 Patienten eine Wildtyp-ATTR-Amyloidose (ATTRwt) und 90 Patienten waren asymptotische Genträger. Das Vorhandensein von einem CTS und / oder einer SKS, sowie der zeitliche Zusammenhang zur ATTR-Amyloidose wurden während einer Ambulanzvorstellung sowie eines Telefon-Follow-Up erhoben. Des Weiteren wurden klinische, echokardiographische und laborchemische Parameter zum Vergleich herangezogen. Hierbei zeigten die Patienten mit ATTRwt durchweg eine ausgeprägtere kardiale Manifestation als Patienten mit ATTRm.

Sowohl bei einem Großteil der ATTRm- (57 %), als auch der ATTRwt-Patienten (65 %) lag ein CTS vor. Die Latenz zwischen einer CTS-Operation und der Diagnose TTR-Amyloidose lag bei den ATTRwt-Patienten im Mittel mit 106 Monaten deutlich höher als bei den ATTRm-Patienten mit 66 Monaten. Die Kaplan-Meier-Kurven für das Gesamtüberleben zwischen ATTRm- und ATTRwt-Patienten waren statistisch nicht signifikant unterschiedlich. Auch zwischen Patienten mit und ohne CTS ergaben sich in beiden Gruppen keine unterschiedlichen Überlebenskurven. Lediglich der Genotyp der ATTRm-Amyloidosen war statistisch signifikant entscheidend für das Überleben in dieser Studie. Patienten mit der Mutation p.Val50Met zeigten dabei das längste mediane Überleben (91 Monate). Die Prävalenz einer SKS lag im untersuchten Studienkollektiv hingegen lediglich bei 3 %.

Das Karpaltunnelsyndrom könnte somit als potenzieller Vorbote einer kardialen ATTR-Amyloidose fungieren und einen früheren Diagnosezeitpunkt und Behandlungsbeginn ermöglichen. Die prognostische Bedeutung dieser klinischen Implikation muss in weiteren prospektiven Studien untersucht werden.