

# 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	