Nonbiopsy Diagnosis of Cardiac Transthyretin Amyloidosis.

Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, Merlini G, Damy T, Dispenzieri A, Wechalekar AD, Berk JL, Quarta CC, Grogan M, Lachmann HJ, Bokhari S, Castano A, Dorbala S, Johnson GB, Glaudemans AW, Rezk T, Fontana M, Palladini G, Milani P, Guidalotti PL, Flatman K, Lane T, Vonberg FW, Whelan CJ, Moon JC, Ruberg FL, Miller EJ, Hutt DF, Hazenberg BP, Rapezzi C, Hawkins PN. *Circulation*. 2016 Jun 14;133(24):2404-12.

従来、「老人性アミロイドーシス」や一部の「家族性アミロイドーシス」として認知されていた、トランスサイレチンが沈着する心アミロイドーシス (ATTR) は、当科でもこれまで数例経験しているが、生前に診断することはなかなか難しく、剖検で初めて診断されることも珍しくない。ATTR は、従来の画像診断で特異的な所見が限られており、心筋生検による診断を必要とすることが、診断が遅れる要因であるが、本研究は骨シンチに用いられる Tc トレーサーで心筋のアミロイドを検出できることに着目し、ATTR の診断における有用性を多施設研究で評価したものである。

心エコーで心アミロイドーシスが疑われた 1498 名のうち、374 名では心筋生検を施行し、327 名が心アミロイドーシスと診断された。残り心筋生検を施行しなかった 1124 名のうち、391 名は心外の生検でアミロイドーシスと診断された。心筋生検を行った 374 名の病理結果と骨シンチ所見を検討すると、シンチ陽性の ATTR を検出する感度は >99%、特異度は 68% で、Grade2 以上の陽性では感度 91%、特異度 87% であった。シンチ偽陽性に関与するのは AL アミロイドーシスと考えられ、モノクローナル蛋白を検出するため免疫電気泳動と血清遊離軽鎖 (sFLC) アッセイの結果を組み合わせると、Grade2 以上の陽性かつモノクローナル蛋白陰性の陽性的中率は 100% であった。

今回の研究に基づく骨シンチとモノクローナル蛋白の検出を組み合わせたアルゴリズムを用いることにより、ATTR が心筋生検を行わずにかなり正確に診断できる可能性が示された。

コメント：

80 歳以上の剖検例では、25%ほどの症例で心臓への ATTR 沈着を認めると報告されている。左室肥大、拡張障害を示し治療に難渋する心不全患者の中に、これまで認識する以上に ATTR が存在する可能性が高い。Tc-PYP シンチは心疾患に保険適応でありこれまでも使用可能であったが、その有用性について再度見直しても良いかもしれない。残念ながら、現時点では ATTR の早期診断が治療方針に寄与する部分は小さいかもしれないが、症例が多いことが分かれば新たな治療戦略の開発につながる可能性もあるので、「まれな病気」と片付けずに診断したいところだ。