

# Případová studie: Diagnostická souvislost Pagetovy choroby a transthyretinové amyloidózy srdce

Filip Lukačák<sup>1</sup>, Vladimíra Baarová<sup>2</sup>, Klára Mátlová<sup>3</sup>, Richard Pikner<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Lékařská fakulta v Plzni, Univerzita Karlova v Praze

<sup>2</sup>Oddělení nukleární medicíny, Klatovská nemocnice, a. s.

<sup>3</sup>Oddělení klinických laboratoří a kostního metabolismu, Klatovská nemocnice, a. s.

Pagetova choroba kostí je metabolické onemocnění, charakterizované nadměrnou kostní resorpcí, následované zvýšením novotvorby neplnohodnotné kosti. Diagnóza se opírá o izolovaně zvýšenou hladinu ALP, rtg a celotělovou kostní scintigrafii. Transthyretinová amyloidóza (ATTR) srdce je střádavé onemocnění, charakterizované ukládáním patologicky změněného proteinu transthyretinu. Pro potvrzení ATTR se využívá specifické scintigrafické vyšetření pomocí 99mTc DPD nebo endokardiální biopsie. Při celotělové kostní scintigrafii může dojít k nadměrné akumulaci osteotropních radiofarmak v myokardu a poukázat tak i na možnou ATTR. Prezентujeme kazuistiku pacienta, u kterého diagnostika Pagetovy choroby vedla k souběžné diagnóze ATTR, a to díky klinickým projevům srdečního selhání a nálezů kumulace radiofarmaka v myokardu při celotělové kostní scintigrafii pomocí 99mTc HDP.

**Klíčová slova:** celotělová scintigrafie kostí, Pagetova choroba, transthyretinová amyloidóza.

## A case study: Diagnostic relation of Paget's disease and cardiac transthyretin amyloidosis

Paget's disease of bone is a metabolic bone disorder characterised by excessive bone resorption followed by an increase in bone formation of defective bone. Diagnosis is based on laboratory findings of elevated ALP, Xray and whole body bone scintigraphy. Transthyretin amyloidosis (ATTR) of heart is a storage disease characterised by pathological deposition of transthyretin protein. Specific scintigraphic examination using 99mTc DPD is necessary to confirm ATTR or an endocardial biopsy if needed. Excessive accumulation of bone-seeking radiopharmaceuticals in the myocardium may occur during the whole body bone scintigraphy. This accumulation may point out to ATTR presence. We present a case report of a patient in whom the diagnosis of Paget's disease led to a concurrent diagnosis of ATTR. ATTR was diagnosed based on clinical manifestations of heart failure and the finding of radiopharmaceutical accumulation in the myocardium during whole-body bone scintigraphy using 99mTc HDP.

**Key words:** bone scintigraphy, Paget's disease, transthyretin amyloidosis.

## Úvod

Prezentujeme kazuistiku pacienta, u kterého diagnostika Pagetovy choroby vedla k souběžné diagnóze transthyretinové srdeční amyloidózy (ATTR), a to díky klinickým projevům srdečního selhání a nálezů kumulace radiofarmaka v myokardu při celotělové kostní scintigrafii pomocí 99mTc HDP (technecium hydroxymethylendifosfonát).

**Pagetova choroba** (syn. Morbus Paget) patří mezi metabolická kostní onemocnění. Je charakterizována poruchou kostní remodelace, kdy dochází k nadměrné kostní resorpci vyvolané osteoklasty, následované kompenzatorním zvýšením novotvorby neplnohodnotné kosti, která je abnormálně mineralizovaná a strukturovaná. Nová kost je tak méně pevná, vysoce vaskularizovaná a více náchylná k frakturám a tvor-

bě deformit. Onemocnění může postihnout jakoukoliv kost v lidském těle, ale nejčastěji se nachází v oblasti lebky, páteře, pánve a v dlouhých kostech dolních končetin. Choroba může postihovat pouze jednu kost ve své monoostotické formě, ale i několik kostí současně ve své polyostotické formě. Při polyostotické formě můžeme v postižených kostech nalézt různá stadia této kostní choroby (1). Pacienti většinou nepociťují žádné obtíže a obvyklý průběh onemocnění je dlouho asymptomatický. Pokud se vyskytují symptomy, jsou to nejčastěji bolesti kostí a kloubů, deformity a zvětšení postižených kostí, fraktury kostí, bolesti hlavy či různé projevy útlaku nervů procházejících v blízkosti zasažené kosti (4).

Etiologie Pagetovy choroby není dosud zcela objasněna. Předpokládá se účast genetických faktorů a vnějších vlivů, kde se velmi pravděpodobným spouštěčem jeví viry ze skupiny Paramyxoviridae. Pacienti s pozitivní rodinnou anamnézou mají většinou dřívejší nástup onemocnění a větší rozsah postižení ve srovnání se sporadickými případy. První a jedna z nejlépe popsanych mutací asociovaných s familiární Pagetovou chorobou kostí je mutace genu *SQSTM1*. Mutace genu *SQSTM1* byla nalezena u přibližně 40 % pacientů s familiární Pagetovou chorobou a u zhruba 10 % pacientů se sporadickým onemocněním (2, 3).

Diagnostiku Pagetovy choroby zahajujeme anamnézou, která nám může poukázat na genetickou zátěž v rodině, a fyzikálním vyšetřením, které nám pomůže odhalit již vzniklé deformity kloubů či kostí, artrózu blízkých kloubů nebo úžinové syndromy. Velmi často je však diagnóza nalezena náhodně při rtg vyšetření z jiné indikace. Laboratorní vyšetření se zaměřuje na markery kostní remodelace a dominantním nálezem je izolované zvýšení celkového ALP s převahou kostního izoenzymu. Zvýšení hladiny kostního izoenzymu ALP koreluje s aktivitou onemocnění a rozsahem postižení. Při monoostotické formě nacházíme většinou normální nebo lehce zvýšenou aktivitu ALP, naproti tomu při polyostotické formě bývá hladina ALP výrazně zvýšena. Hladina sérového kalcia a fosforu je současně v normě. Ze zobrazovacích metod se využívá především rtg. Dále lze využít CT, MRI a celotělovou scintigrafii. Pagetova choroba může být někdy obtížně odlišitelná od nádorového procesu a nápomocné může být PET/CT vyšetření. Pokud žádné radiodiagnostické vyšetření není dostatečné ke spolehlivé diagnostice onemocnění, lze provést kostní biopsii (4).

Léčba Pagetovy choroby je především farmakologická a základem léčby je podávání léků ze skupiny bisfosfonátů, jejichž hlavním účinkem je inhibice kostní resorpce potlačením aktivity osteoklastů. V současné době je lékem první volby intravenózně podávaná kyselina zoledronová (4, 5).

**Celotělová scintigrafie kostí** je vyšetřovací metoda užívaná v nukleární medicíně pro zobrazení rozložení radiofarmaka (RF) v organismu. U scintigrafie kostí se jako zářič užívá <sup>99m</sup>Tc, který je vázaný nejčastěji na hydroxymethylendifosfonát (HDP) či methylendifosfonát (MDP). RF se aplikuje nitrožilně a váže se především na povrch hydroxyapatitových krystalů, v menší míře i na organickou matrix. Intenzita akumulace v kostní tkáni závisí hlavně na prokrvení a osteoblastické aktivitě kostí, jež determinuje tvorbu a růst hydroxyapatitových krystalů. V některých případech se může objevit zvýšená akumulace osteotropního RF v myokardu, většinou v souvislosti s hyperkalcémií

nebo hyperfosfatemii. Tyto stavy jsou nejčastěji vyvolány chronickým renálním selháním, hyperparathyreózou či hemodialýzou (6).

**Amyloidóza** je označení pro skupinu stádavých onemocnění charakterizovaných patologickým ukládáním amyloidu, nerozpustného degradačního produktu některých bílkovin. Postupné ukládání amyloidu vede ke stále se zhoršující funkci postiženého orgánu či orgánů. Jednou z klasifikací amyloidóz je klasifikace založená na určení proteinu tvořícího amyloid. Mezi nejčastější typy patří AL amyloidóza, kde je amyloid tvořen lehkými řetězci imunoglobulinů, AA amyloidóza, jejíž amyloid tvoří SAA protein,  $\beta$ 2M amyloidóza vyskytující se u chronicky dialyzovaných pacientů a tvořená fibrilami z  $\beta$ 2 mikroglobulinu a transthyretinové amyloidóza (7).

**Transthyretinová amyloidóza (ATTR)** je stádavé onemocnění, dříve považované za vzácné. Dnes se má spíše za to, že je značně poddiagnostikované. Patofyziologickou podstatou onemocnění je hromadění strukturálně změněného proteinu transthyretinu (TTR) v různých tkáních. TTR je fyziologický tetramer, produkováný játry, jenž cirkuluje v krvi a jehož funkcí je transport retinolu (vitamin A) a tyroxinu. Strukturálně změněný transthyretin neudrží tetramerní strukturu a rozkládá se na dimery a monomery, které jsou akumulovány ve tkáních, především v srdečním myokardu. Akumulace v myokardu vede až do obrazu srdečního selhání a onemocnění se označuje jako transthyretinová kardiomyopatie (ATTRCM). ATTR se vyskytuje ve dvou hlavních typech. Tzv. wildtype transthyretinová amyloidóza (ATTRwt), dříve označovaná jako senilní. U tohoto typu není narušena genetická informace genu pro TTR a rozpad tetramerů na dimery a monomery je na podkladě přirozeného stárnutí. Tzv. hereditární transthyretinová amyloidóza (ATTRh) vzniká na podkladě patogenní mutace genu pro TTR (8, 9).

V **diagnostice** srdeční transthyretinové amyloidózy lze využít EKG, které vykazuje pouze nespecifické známky postižení myokardu, a ECHO, které zobrazí nejčastěji biventrikulární koncentrickou hypertrofii. Pro definitivní určení diagnózy je v dnešní době klíčová scintigrafie, magnetická rezonance a biopsie. Pro ATTR se využívá specifické scintigrafické vyšetření pomocí <sup>99m</sup>Tc DPD (3,3-difosfono-1,2-propandikarboxylová kyselina), které je založeno na detekci mikrokalcifikací v myokardu. Během vyšetření se semikvantitativně hodnotí úroveň depozice radiofarmaka v myokardu a zároveň se hodnotí ejekční frakce levé komory pro posouzení její funkční schopnosti. Další možnou diagnostickou metodou je magnetická rezonance (pozdní postkontrastní sycení gadoliniem, LGE), které vytváří specifický obraz difuzního sycení stěny myokardu, zejména v levé komoře a v oblastech, kde se amyloid ukládá. MR také umožňuje posoudit transmuralní gradient depozice a detekovat infiltraci v síních a pravé komoře, která je scintigraficky obtížně hodnotitelná (10). Pokud ani specifické scintigrafické vyšetření není dostatečné k přesnému určení diagnózy, je zapotřebí provést endokardiální biopsii (7, 11).

**Terapie** se soustředí na léčbu srdečního selhání vyvolaného postupným ukládáním amyloidu v srdečním myokardu. Základem jsou tak léky užívané k léčbě srdečního selhání, jako jsou diuretika, betablokátory, inhibitory ACE či blokátory angiotensinových receptorů. Specifickým způsobem léčby ATTR je snaha o snížení nebo eliminaci produkce transthyretinu. Novinkou je lék tafamidis, stabilizátor TTR, který byl testován

u pacientů s transthyretinovou kardiomyopatií a jehož užívání vedlo ke snížení mortality a hospitalizací asociovaných se srdeční ATTR (11, 12).

## Kazuistika

Pacient, 77letý muž, byl svým praktickým lékařem odeslán k osteologickému vyšetření z důvodu izolované elevace ALP nejasné etiologie. Pacient je zároveň sledován v IKEM z důvodu progredujícího srdečního selhání. Subjektivně pacienta nejvíce trápí potíže s dýcháním, a to především při větší zátěži. Pacient se dále dlouhodobě léčí s fibrilací síní, ischemickou chorobou srdeční, diabetem mellitem 2. typu, arteriální hypertenzí a dyslipidemií. Z léků užívá metformin, dlouhodobě a krátkodobě působící inzulin, apixaban, amiodaron, metoprolol, furosemid, propafenon, atorvastatin a občasné vitamin D a E.

Pacient současně neudává žádné kostní obtíže. V osteologické ambulanci bylo provedeno vstupní laboratorní a denzitometrické vyšetření. Vybrané výsledky vstupního laboratorního vyšetření jsou uvedeny v tabulce 1 a výsledky denzitometrického vyšetření v tabulce 2.

V laboratorním nálezu dominuje zvýšená hladina celkového ALP a bALP. Dále je významně zvýšený marker kostní novotvorby PINP a lehce zvýšená hladina 184 PTH. Všechny tyto výsledky poukazují na zvýšený kostní obrat. Hladina vápníku a fosforu je v normě. Zároveň je přítomno mírné zhoršení renálních funkcí: CKD G3a.

Tab. 1. Vstupní laboratorní hodnoty

| Parametr                     | Výsledek     | Referenční meze (od – do, nad) | Jednotka                    |
|------------------------------|--------------|--------------------------------|-----------------------------|
| Hemoglobin                   | 130          | 135–175                        | g/l                         |
| Leukocyty                    | 6,07         | 4–40                           | 10 <sup>9</sup> /l          |
| Trombocyty                   | 267          | 150–400                        | 10 <sup>9</sup> /l          |
| ALT                          | 0,45         | 0,10–0,77                      | μkat/l                      |
| ALP                          | <b>5,32</b>  | 0,78–2,0                       | μkat/l                      |
| GGT                          | 0,28         | 0,2–1,07                       | μkat/l                      |
| Vápník                       | 2,31         | 2,21–2,65                      | mmol/l                      |
| Vápník korigovaný na albumin | 2,38         | 2,21–2,65                      | mmol/l                      |
| Fosfor                       | 1,27         | 0,3–3,0                        | mmol/l                      |
| Kreatinin                    | <b>122</b>   | 64–104                         | μmol/l                      |
| eGFR CKD EPI krea            | 0,82         | nad 1,5                        | ml/s na 1,73 m <sup>2</sup> |
| bALP                         | <b>84,6</b>  | 6,0–30,0                       | μg/l                        |
| 184 PTH                      | 4,93         | 1,6–4,18                       | pmol/l                      |
| CTXI                         | <b>1 221</b> | 70–700                         | ng/l                        |
| 25(OH)D                      | 70           | 75–150                         | μmol/l                      |
| PINP                         | <b>359</b>   | 20–70                          | μg/l                        |

Výsledky kostní denzitometrie vykazují ve všech měřených pásmech normu dle WHO. V oblasti L páteře se lišila BMD (bone mineral density, g/cm<sup>3</sup>) i T-skóre jednotlivých obratlů L1 BMD 1,074; T-skóre 0,0, L2 1,314; 2,0, L3 1,406; 2,8, L4 1,258; 1,5. TBS (Trabecular Bone Score) bylo významně nižší 1,168, TBS T-skóre 3,0, což souviselo s heterogenitou rozložení BMD. Pacient byl po vstupním vyšetření indikován k celotělové kostní scintigrafii pro vyloučení patologického procesu. Vyšetření bylo provedeno pomocí 99mTc HDP a výsledky scintigrafie jsou na obrázku 1.

Výsledek celotělové kostní scintigrafie vykazuje výrazně zvýšenou kostní přestavbu v oblasti levé pánve, L5 a méně výrazně také v oblasti Th11, Th12 a L1. Jako vedlejší nález se zobrazuje kumulace osteotropního radiofarmaka v myokardu (označeno červenou šipkou). Závěr osteologického vyšetření byla polyostotická forma Pagetovy choroby a byla zahájena léčba kyselinou zoledronovou.

Během vyšetřování pacienta v osteologické ambulanci byl pacient dále dovyšetřován v Institutu klinické a experimentální medicíny v Praze (IKEM) pro progredující srdeční selhání a pro následné podezření na transthyretinovou kardiomyopatii bylo indikováno echokardiografické vyšetření a poté scintigrafické vyšetření pomocí 99mTc DPD, které vykazovalo zvýšené vychytávání radiofarmaka v myokardu. Pacientovi byla dále provedena selektivní koronarografie, kde byla nalezena hraniční stenóza ramus interventricularis anterior a mírná re-stenóza ramus marginalis sinister po per-kutánní koronární intervenci v minulosti. Dále byly vyšetřeny monoklonální protilátky specifické pro AL amyloidózu, které byly negativní. Závěr vyšetřování v IKEM byla transthyretinová kardiomyopatie. Pacient byl nadále léčen léky užívanými pro léčbu chronického srdečního selhání a byl zapsán do registru pacientů pro léčbu tafamidisem.

Po zahájení léčby kyselinou zoledronovou pacient docházel do osteologické ambulance na kontrolní laboratorní vyšetření a po 9 měsících od zahájení léčby byla provedena kontrolní celotělová scintigrafie kostí. Výsledky vybraných laboratorních hodnot po 3 a 9 měsících jsou uvedeny v tabulce 3 a výsledky kontrolní scintigrafie, která byla provedena pomocí 99mTc HDP, jsou na obrázku 2.

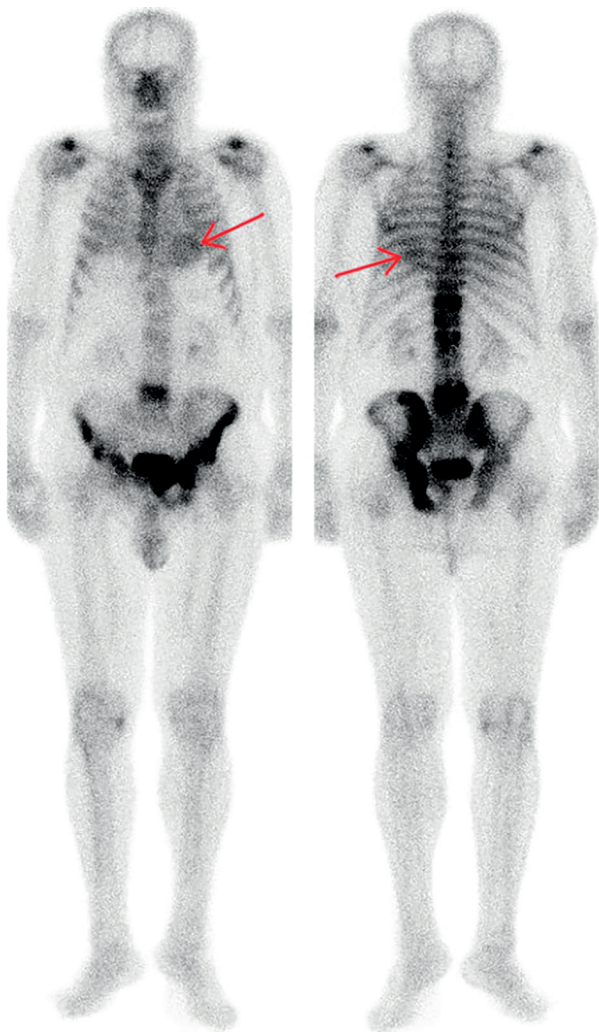
Tab. 2. Vstupní hodnoty celotělové kostní denzitometrie

| Lokalita        | BMD (g/cm <sup>3</sup> ) | T-skóre |
|-----------------|--------------------------|---------|
| L páteř (L1–L4) | 1,264                    | 1,6     |
| L HIP total     | 1,203                    | 1,1     |
| L HIP neck      | 1,017                    | 0,6     |
| P HIP total     | 1,204                    | 1,1     |
| P HIP neck      | 1,112                    | 1,3     |

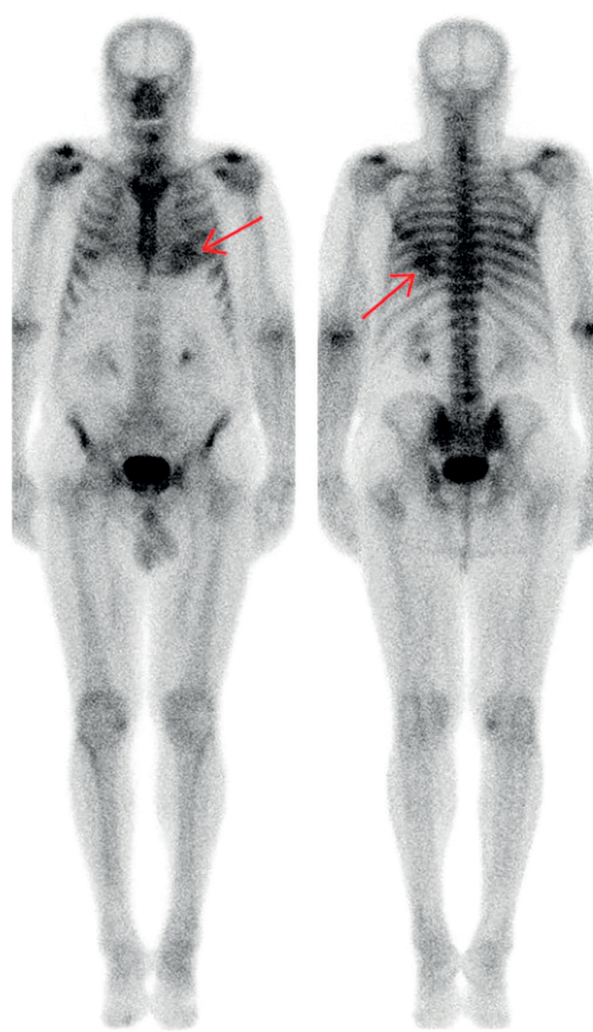
Tab. 3. Vybrané laboratorní parametry před léčbou a jejich změna 3 a 9 měsíců po léčbě

| Parametr                                        | Před aplikací | 3 měsíce po léčbě | 9 měsíců po léčbě |
|-------------------------------------------------|---------------|-------------------|-------------------|
| ALP (μkat/l)                                    | 5,47          | 1,58              | 2,47              |
| ALP kostní (μg/l)                               | 103           | 12                | 12,2              |
| CTXI (ng/l)                                     | 1 422         | neprovedeno       | 257               |
| PINP (μg/l)                                     | 403           | neprovedeno       | 60                |
| 184 PTH (pmol/l)                                | 4,2           | 5,32              | 4,63              |
| 25 (OH)D (nmol/l)                               | 68,5          | 41,5              | 79,7              |
| Vápník korigovaný na albumin (mmol/l)           | 2,4           | 2,44              | 2,47              |
| eGFR CKDEPI krea (ml/s na 1,73 m <sup>2</sup> ) | 0,81          | 0,95              | 0,76              |
| NT proBNP (ng/l)                                | 2 080,9       | 1 783,6           | 2 633,6           |

**Obr. 1.** Celotělová kostní scintigrafie pomocí  $^{99m}\text{Tc}$  HDP 9 měsíců před léčbou v AP a PA projekci (červené šipky ukazují na kumulaci osteotropního radiofarmaka v myokardu)



**Obr. 2.** Celotělová kostní scintigrafie pomocí  $^{99m}\text{Tc}$  HDP 9 měsíců po léčbě v AP a PA projekci (červené šipky ukazují na kumulaci osteotropního radiofarmaka v myokardu)



Kontrolní laboratorní výsledky ukazují postupný pokles a normalizaci markerů kostního obratu jako bALP, CTX i PINP po 3 i 9 měsících. Pacient nadále trpí dušností a marker srdečního selhání NT-proBNP vykázal mírný pokles 3 měsíce po léčbě s významným nárůstem 9 měsíců po léčbě, který odpovídal dušnosti při chronickém srdečním selhání na podkladě transthyretinové kardiomyopatie.

Kontrolní celotělová scintigrafie kostí ukazuje úplnou regresi nálezu v oblasti Th11, Th12 a L 1, a téměř úplnou regresi nálezu v oblasti levé pánve a L5. Na snímcích je stále patrná přetrvávající akumulace radiofarmaka v myokardu (označeno červenou šipkou).

Léčba kyselinou zoledronovou měla velmi dobrý efekt na Pagetovu chorobu kostí, což je patrné jak z laboratorního, tak scintigrafického vyšetření. Akumulace osteotropního radiofarmaka v myokardu však zůstala téměř nezměněna.

## Diskuze

Při psaní této případové studie jsme si položili dvě hlavní otázky, na které jsme se snažili odpovědět.

Existuje souvislost ATTR a Pagetovy choroby?

Mezi danými onemocněními nebyla nalezena v literatuře žádná kauzální souvislost, ale vychytávání fosfátových derivátů, jako DPD, HDP či MDP, v myokardu postiženém ATTR při scintigrafickém vyšetření, poukazuje na přítomnost struktur, které umožňují vazbu těchto radiofarmak. Jedním z možných důvodů akumulace osteotropních radiofarmak v myokardu je přítomnost mikrokalcifikací. Vazba na mikrokalcifikace je tak zprostředkována stejně jako vazba radiofarmaka v kostech. Mikrokalcifikace v myokardu jsou u ATTR mnohem častější než u AL amyloidózy. Mikrokalcifikace jsou tak pro ATTR relativně specifické, ale dosud nebyla nalezena žádná přímá souvislost mezi transthyretinovými fibrilami amyloidu a mikrokalcifikacemi (13). Dalším z možných důvodů vazby osteotropních radiofarmak v myokardu postiženém ATTR je samotná přítomnost fibril amyloidu. Fibrilární depozita při amyloidóze se skládají ze tří hlavních struktur: prekurzorový protein (v případě ATTR transthyretin), proteoglykan heparinsulfát a tzv. složka, jež je závislá na vápníku, a která váže amyloidové fibrily dohromady. Právě složka se tak zdá být jedním z dalších důvodů, proč se osteotropní radiofarmaka vážou na amyloidové fibrily (11).

I když mezi danými onemocněními není patrna žádná souvislost, vychytávání osteotropních radiofarmak v myokardu při celotělové kostní scintigrafii z jiné indikce může vést k podezření na dosud nediagnostikovanou transthyretinovou srdeční amyloidózu a následně k její časnější diagnóze pomocí specifických vyšetření. V literatuře jsme našli pouze jeden článek věnující se ko-incidenci Pagetovy choroby a ATTR (14).

Ale také byl publikován i případ současného výskytu ApoA1 amyloidózy a Pagetovy choroby (15).

Ovlivní léčba Pagetovu chorobu vývoj chronického srdečního selhání?

Léčba kyselinou zoledronovou vedla během 9 měsíců k úplné či téměř úplné regresi všech kostních nálezů. Pacient však nadále trpí výraznou dušností a marker srdečního selhání NT-proBNP po 3 měsících od léčby poklesl, ale po 9 měsících významně narostl, a to v souladu s klinickým stavem (dušností). Je tak pravděpodobné, že mezi danými onemocněními není žádná kauzální souvislost a léčba Pagetovy choroby zoledronátem zřejmě nevede k ovlivnění průběhu transthyretinové srdeční amyloidózy.

## LITERATURA

1. Bouchette P, Boktor SW. Paget Bone Disease. [Updated 2023 Nov 12]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK430805/>.
2. Ralston SH, Langston AL, Reid IR. Pathogenesis and management of Paget's disease of bone. *Lancet*. 2008 Jul 12;372(9633):155-163. doi: 10.1016/S0140-6736(08)61035-1. PMID: 18620951.
3. Alonso N, Calero-Paniagua I, Del Pino-Montes J. Clinical and Genetic Advances in Paget's Disease of Bone: a Review. *Clin Rev Bone Miner Metab*. 2017;15(1):37-48. doi: 10.1007/s12018-016-9226-0. Epub 2016 Dec 19. PMID: 28255281; PMCID: PMC5309316.
4. Zikán V. Diagnostika a léčba Pagetovy kostní choroby: aktualizace 2020. *Clinical Osteology*. 2020; 25(4): 189-200.
5. Ralston SH, Corral-Gudino L, Cooper C, et al. Diagnosis and Management of Paget's Disease of Bone in Adults: A Clinical Guideline. *J Bone Miner Res*. 2019 Apr;34(4):579-604. doi: 10.1002/jbmr.3657. Epub 2019 Feb 25. PMID: 30803025; PMCID: PMC6522384.
6. Adams C, Banks KP. Bone Scan. [Updated 2023 Aug 14]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK531486/>.
7. Bustamante JG, Zaidi SRH. Amyloidosis. [Updated 2023 Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470285/>.
8. Jain A, Zahra F. Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy (ATTR-CM) [Updated 2023 Apr 27]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK574531/>.
9. Aiglová R, Táborský M, Flodrová P, et al. Srdeční transthyretinová amyloidóza. *Cor Vasa*. 2020;62:267-271.
10. Ferda J, Baxa J, Hromádka M. Zobrazení amyloidózy myokardu magnetickou rezonancí. *Česká radiologie [online]*. 2019;73(2):71-78. ISSN 12107883, 2570978X. Dostupné z: doi:10.55095/CesRadiol2019/011.
11. Moravkova A, Povolny P. Srdeční amyloidóza v zobrazovacích metodách pohled kardiologa. *NuklMed*. 2020;9:7684.
12. Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, et al. ATTR-ACT Study Investigators. Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. *N Engl J Med*. 2018 Sep 13;379(11):1007-1016. doi: 10.1056/NEJMoa1805689. Epub 2018 Aug 27. PMID: 30145929.
13. Thelander U, Westermark GT, Antoni G, et al. Cardiac microcalcifications in transthyretin (ATTR) amyloidosis. *Int J Cardiol*. 2022 Apr 1;352:84-91. doi: 10.1016/j.ijcard.2022.01.036. Epub 2022 Jan 22. PMID: 35077727.
14. ALQattan MH, Alqadhi MA, Alkhamis AA, et al. Cardiac Transthyretin Amyloidosis With Coincident Paget's Disease: A Case Report. *Cureus*. 2023 Jul 28;15(7):e42621. doi: 10.7759/cureus.42621. PMID: 37641750; PMCID: PMC10460621.
15. Okada N, Otomi Y, Shinya T, et al. 99mTc-PYP and 99mTc-MDP Scintigraphy in a Rare Case of Combined ApoA-I Cardiac Amyloidosis and Paget Disease of the Bone. *Clinical Nuclear Medicine [online]*. 2025;50(10):946. ISSN 0363-9762. Dostupné z: doi:10.1097/RLU.0000000000005879.
16. Ioannou A, Razvi Y, Porcari A, et al. Kidney Outcomes in Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. *JAMA Cardiology [online]*. 2025;10(1):50. ISSN 2380-6583. Dostupné z: doi:10.1001/jamacardio.2024.4578.

Chronické onemocnění ledvin CKD G3a zjištěné u pacienta může být způsobeno jednak diabetickou či hypertenzní nefropatií, ale může se také spolupodílet ATTR. Práce publikovaná v roce 2024 na kohortě 2 001 pacientů poukazuje na častý výskyt chronického onemocnění ledvin u většiny nemocných (CKD G2 53,8 %, CKD G3 42,7 %, CKD G4 3,4% a CKD 5 0,2 %) a zhoršení renálních funkcí bylo spojeno s vyšším rizikem mortality.

## Závěr

Akumulace radiofarmaka 99mTc HDP v srdečním myokardu během celotělové scintigrafie kostí může být známkou závažného srdečního onemocnění. Poukazuje to na možnou transthyretinovou srdeční amyloidózu (ATTR), zvláště pokud jsou současně přítomny známky srdečního selhání. Pro potvrzení ATTR je nutné doplnit specifické scintigrafické vyšetření pomocí 99mTc DPD, které ATTR potvrdí nebo vyvrátí ane magnetickou rezonancí s gadoliniem. Mezi Pagetovou chorobou kostí a ATTR pravděpodobně není žádná kauzální souvislost a jedná se tak o vzácnou diagnostickou koincidenci těchto onemocnění.