

Künstliche Intelligenz

KI erkennt kardiale Amyloidose

Die kardiale Amyloidose ist eine schwere Erkrankung, bei der sich fehlgefaltete Proteine im Myokard ansammeln und die Herzfunktion beeinträchtigen. Da die Erkrankung zu schwerwiegenden Komplikationen wie Herzinsuffizienz und unbehandelt in vielen Fällen zum Tod führt, ist eine frühzeitige Diagnose unerlässlich, um rechtzeitig mit einer Behandlung beginnen zu können. Ein internationales Forschungsteam der MedUni Wien hat ein KI-System entwickelt und getestet, mit dem sich Herzamyloidose automatisiert und zuverlässig erkennen lässt. Die Ergebnisse der Studie wurden in «Lancet Digital Health» publiziert.

Bis vor wenigen Jahren konnte die kardiale Amyloidose nur anhand einer Myokardbiopsie diagnostiziert werden. Seit einigen Jahren ist das auch nicht invasiv via ^{99m}Tc -Szintigrafie möglich, bei der Amyloidablagerungen schwarz aufscheinen. Der szintigrafische Nachweis von kardialen Amyloidablagerungen ist diagnostisch für eine kardiale Amyloidose. Diese Diagnosemethode ist angewiesen auf eine subjektive Beurteilung, was zu Fehldiagnosen führen kann. Eine automatisierte Erkennungssoftware sollte die positiven Ergebnisse sicher erkennen können.

Das neue KI-System wurde anhand von Datensätzen von 16 241 Patienten entwickelt und validiert, die sich zwischen 2010 und 2020 an 9 Institutionen in Europa und Asien einer Szintigrafie unterzogen. Diese wird zur Diagnose von Krebs-, Schilddrüsen-, Nieren- und Herzerkrankungen eingesetzt. Das neue KI-Tool kann Herzamyloidosen während einer Szintigrafie automatisiert erkennen und somit die Diagnosestellung entscheidend beschleunigen.

Kardiale Amyloidose

Die kardiale Amyloidose ist eine infiltrative Störung, hervorgerufen durch extrazelluläre Ablagerungen von Amyloidfibrillen, was in der Folge zu Organschädigungen führt. Die Ablagerungen entstehen durch eine Aggregation fehlgefalteter Proteine. Die 2 häufigsten Arten von kardialen Amyloidosen sind die Immunoglobulin-Leichtketten-Amyloidose (AL) und die Transthyretin-Amyloidose (ATTR). Nach Abschluss einer AL kann die ATTR szintigrafisch diagnostiziert werden (2). Während eine AL-Amyloidose mit kardialer Beteiligung eine schlechte Prognose aufweist (3), äussert sich eine ATTR-Amyloidose häufig mit einer Herzinsuffizienz mit erhaltener Auswurfraction mit langsam progredientem Verlauf und im Vorfeld oft mit neurologischen Manifestationen wie unter anderem Karpaltunnelsyndrom, Bizepssehnenruptur und lumbalen Spinalkanalstenosen (4). Seit einiger Zeit steht eine spezifische Therapie mit Tafamidis zur Verfügung. Diese kann die entstandenen Ablagerungen zwar nicht entfernen, doch ist es damit möglich, neue Amyloidablagerungen zu verhindern und die Krankheitsprogression zu verlangsamen (5).

Mindestens so zuverlässig wie Ärzte

Die KI-Anwendung wurde im Rahmen der gross angelegten Studie nicht nur entwickelt, sondern auch auf ihre Genauigkeit im Vergleich zur Diagnoseleistung von Ärzten getestet. Dabei haben die Forscher herausgefunden, dass das System eine Herzamyloidose durchgängig mindestens genauso zuverlässig erkennen kann wie medizinische Experten. Das Forschungsteam analysierte ausserdem mögliche Zusammenhänge zwischen den Diagnosen des KI-Systems und dem Auftreten einer Herzinsuffizienz sowie dem Mortalitätsrisiko. Dabei wurde festgestellt, dass Szintigrafiepatienten, bei denen das KI-System eine kardiale Amyloidose vorhersagt, im Vergleich mit Patienten ohne ein solches Ergebnis ein doppelt so hohes Mortalitätsrisiko und ein mehr als 17-fach höheres Risiko für eine Herzinsuffizienz haben.

Die kardiale Amyloidose ist eine seltene und oft spät diagnostizierte, aber schwerwiegende Erkrankung, die sich häufiger als bisher angenommen beispielsweise hinter einer Herzinsuffizienz verbergen kann. Erst vor ein paar Jahren wurden erstmals krankheitsmodifizierende Therapien zugelassen, die das Fortschreiten der kardialen Amyloidose stoppen können. Da bestehende Proteinablagerungen und damit die Krankheit jedoch nicht rückgängig gemacht werden können, spielt eine frühzeitige und genaue Diagnose für Patienten eine wichtige Rolle. ▲

Valérie Herzog

Referenzen:

1. Spielvogel CP et al.: Diagnosis and prognosis of abnormal cardiac scintigraphy uptake suggestive of cardiac amyloidosis using artificial intelligence: a retrospective, international, multicentre, cross-tracer development and validation study. *Lancet Digit Health*. 2024 Apr;6(4):e251-e260.
2. Donnelly JP et al.: Cardiac amyloidosis: an update on diagnosis and treatment. *Cleve Clin J Med*. 2017;84(12 Suppl 3):12-26.
3. Palladini G et al.: What is new in diagnosis and management of light chain amyloidosis? *Blood*. 2016; 128: 159-168.
4. Galuszka OM et al.: Red Flags Suggesting Cardiac Transthyretin Amyloidosis (ATTR) in Clinical Practice. *Praxis*. 2023;112(5-6):357-361.
5. Zang KW et al.: Emerging Therapeutics for the treatment of light chain and transthyretin amyloidosis. *J Am Coll Cardiol Basic Trans Science*. 2019;4(3):438-448.