

Erfelijke ATTR amyloïdose: een levensbedreigende, multisysteemziekte¹⁻⁴

Erfelijke ATTR-amyloïdose (hATTR) is een erfelijke, snel progressieve, levensbedreigende ziekte.^{2,3,5} De ziekte wordt veroorzaakt door een mutatie in het transthyretine (TTR)-gen, waardoor verkeerd gevouwen TTR-eiwitten zich ophopen als amyloïde fibrillen op verschillende plaatsen, waaronder de zenuwen, het hart en het maagdarmkanaal.^{2,6,7} Patiënten met hATTR amyloïdose kunnen zich presenteren met symptomen over een spectrum waaronder perifere sensomotorische neuropathie, autonome disfunctie en cardiomyopathie.^{1,3,4}

Signalen en symptomen van hATTR amyloïdose^a



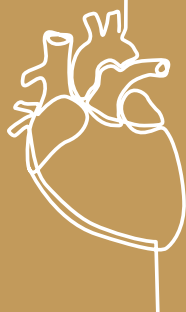
Dunne vezel neuropathie^{1,8}

- Neuropathische pijn en gevoelloosheid
- Verminderde gevoeligheid
- Zwakte
- Moeite met lopen



Autonome neuropathie^{1,8}

- Orthostatische hypotensie
- Diarree, constipatie, misselijkheid of braken
- Ongewenst gewichtsverlies
- Terugkerende urineweginfecties
- Seksuele disfunctie



Cardiale manifestaties⁹

- Geleidingsstoornissen
- Hartritmestoornissen
- Hartfalen
- Linker ventrikel hypertrofie

Bijkomende signalen^{1,9}

Familiegeschiedenis van de ziekte of de symptomen ervan, bilateraal carpaal tunnel syndroom, snelle symptoom progressie, nefropathie, oculaire manifestaties, niet reageren op immunomodulerende behandeling, intolerantie van vaak gebruikte cardiovasculaire medicijnen.

Symptoom presentatie kan variëren tussen individuen met hetzelfde punt mutatie, zelfs binnen dezelfde familie. Bepaalde symptoomclusters kunnen een signaal zijn voor de diagnose hATTR amyloïdose.^{1,8}

^aNiet een volledige lijst van alle symptomen van hATTR amyloïdose.

Herken de rode vlag symptomen bij vermoeden op hATTR amyloïdose¹

Klinische bevindingen die kunnen wijzen op hATTR amyloïdose⁹

Historische en fysieke bevindingen

Hartfalen met een normale of behouden ejectiefraction in afwezigheid van hypertensie, vooral bij mannen

Hypotensie bij een persoon met eerdere hypertensie

Aanwijzingen voor rechtszijdig hartfalen: verlies van eetlust, hepatomegalie, ascites en oedeem aan de onderste ledematen

Intolerantie van vaak gebruikte cardiovasculaire geneesmiddelen: digoxine, calciumkanaalblokkers, angiotensine converterende enzymremmers, angiotensinereceptorblokkers en bètablokkers

Bilateraal carpaal tunnel syndroom

Beeldvormende bevindingen

ECG	• Lage QRS-spanning • Pseudo-infarctpatroon • Progressieve afname van QRS-spanning in de tijd
Echo	• Verdikt interventriculair septum • Gespikkeld aspect van hartspier • Global Longitudinal Strain (GLS)
CMRI	• Verdikt interventriculair septum • Subendocardiale late gadoliniumverbetering
Scintigrafie scan	• Opname in het hart van ^{99m}Tc-DPD of ^{99m}Tc-PYP

CMRI=cardiac magnetic resonance imaging; ECG=electrocardiogram; ^{99m}Tc-DPD=^{99m}Tc-DPD=technetium-99m-3,3-difosfono-1,2-propanodicarboxyl-zuur; ^{99m}Tc-PYP=technetium-99m-pyrophosfaat.

Aangepast van Dharmarajan K, Maurer MS. J Am Geriatr Soc. 2012;60(4):765-774.

Als hATTR amyloïdose wordt vermoed, is genetisch onderzoek nodig om de diagnose te bevestigen.^{8,10}

Ga voor meer informatie over hATTR amyloïdose naar www.ontrafelhattramylodose.nl

Referenties: 1. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, et al. *J Peripher Nerv Syst.* 2016;21(1):5-9. 2. Hanna M. *Curr Heart Fail Rep.* 2014;11(1):50-57. 3. Mohty D, Damy T, Cosnay P, et al. *Arch Cardiovasc Dis.* 2013;106(10):528-540. 4. Shin SC, Robinson-Papp J. *Mt Sinai J Med.* 2012;79(6):733-748. 5. Adams D, Coelho T, Obici L, et al. *Neurology.* 2015;85(8):675-682. 6. Damy T, Judge DP, Kristen AV, et al. *J Cardiovasc Transl Res.* 2015;8(2):117-127. 7. Hawkins PN, Ando Y, Dispenzeri A, et al. *Ann Med.* 2015;47(8):625-638. 8. Ando Y, Coelho T, Berk JL, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 8:31. 9. Dharmarajan K, Maurer MS. *J Am Geriatr Soc.* 2012;60(4):765-774. 10. Adams D, Suhr OB, Hund E, et al. *Curr Opin Neurol.* 2016;29(suppl 1):S14-S26.