

Erfelijke ATTR-amyloïdose: een levensbedreigende, multisysteemziekte¹⁻⁴

Erfelijke ATTR-amyloïdose (hATTR) is een erfelijke, snel progressieve, levensbedreigende ziekte.^{2,3,5} Ze 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 symptomen vertonen over een breed spectrum, waaronder perifere sensomotorische neuropathie, autonome disfunctie en cardiomyopathie.^{1,3,4}

Signalen en symptomen van hATTR amyloïdose^a



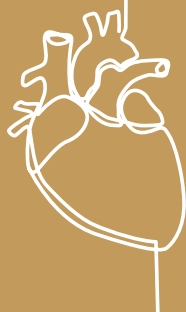
Dunne vezel neuropathie^{1,8}

- 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
- Linkerventrikelhypertrofie

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

Patiënten met hATTR amyloïdose hebben een vroege en nauwkeurige diagnose nodig vanwege de snelle progressie van de ziekte^{1,10,11}

De klinische manifestatie van hATTR amyloïdose kan sterk variëren, en het herkennen van de symptomen kan cruciaal zijn voor een vroege diagnose.¹

De combinatie van perifere neuropathie met autonome disfunctie of cardiale betrokkenheid kan duiden op hATTR amyloïdose¹

 **Progressieve symmetrische sensomotorische neuropathie en ≥ 1 van de volgende verschijnselen¹:**



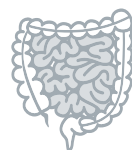
Bilateraal carpaal tunnel syndroom



Nierafwijkingen (bv. albuminurie of lichte azotemie)



Vroege autonome disfunctie (bv. erectiestoornis of posturale hypotensie)



Gastro-intestinale klachten (bv. chronische diarree, constipatie of diarree/constipatie)



Onverklaarbaar gewichtsverlies



Cardiovasculaire manifestaties (bv. harthypertrofie, ventriculaire blokken, cardiomyopathie of ritmestoornissen)



Troebelheid van het glasvocht



Positieve familiegeschiedenis

Bijkomende tekenen: snelle ziekteprogressie of geen reactie op eerdere therapieën¹

Aangepast van Conceição I, et al. *J Peripher Nerv Syst.* 2016;21(1):5-9.



Ga voor meer informatie over hATTR amyloïdose naar www.ontrafelhattramylويدose.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.* 2013;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. 11. Obici L, Kuks JC, Buades J, et al. *Curr Opin Neurol.* 2016;29(suppl 1):S27-S35.