

Hereditární ATTR amyloidóza: život ohrožující, multisystémové onemocnění¹⁻⁴

Hereditární ATTR (hATTR) amyloidóza je dědičné, rychle progredující a život ohrožující onemocnění.^{2,3,5} Je zapříčiněná mutací v transthyretinovém (TTR) genu, která vede k tvorbě chybných TTR proteinů. Následkem je ukládání amyloidních vláken (tzv. amyloidu) na mnoha místech včetně nervů, srdce a gastrointestinálního traktu.^{2,6,7} Pacienti s hereditární amyloidózou mohou vykazovat různé symptomy, jež zahrnují periferní senzitivně-motorickou polyneuropatii, autonomní dysfunkci a kardiomyopatii.^{2,4,5}

Příznaky a symptomy hATTR amyloidózy^a



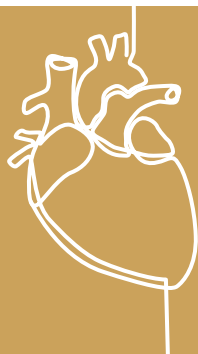
Senzitivně-motorická polyneuropatie (tzv. Length-dependent polyneuropathy)^{2,9}

- Neuropatická bolest a necitlivost
- Porucha čítí
- Slabost
- Potíže při chůzi



Autonomní neuropatie^{2,9}

- Ortostatická hypotenze
- Průjem, zácpa, nauzea a zvracení
- Neúmyslná ztráta hmotnosti (postupná kachektizace)
- Opakované infekce močových cest
- Sexuální dysfunkce



Srdeční projevy¹⁰

- Poruchy vedení vzruchu
- Arytmie
- Srdeční selhání
- Hypertrofie levé komory



Klinické projevy se mohou lišit u jedinců se stejnou mutací, dokonce i ve stejné rodině. Výskyt jednoho či více symptomů může upozornit na diagnózu hATTR amyloidózy.^{2,9}

^aNejedná se o úplný seznam všech symptomů spojených s hereditární amyloidózou.