Hereditární ATTR amyloidóza: život ohrožující, multisystémové onemocnění[1-4]

Hereditární ATTR (hATTR) amyloidóza je dědičné, rychle progredující a život ohrožující onemocnění.[2,3,5] Je zapříčiněné 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]



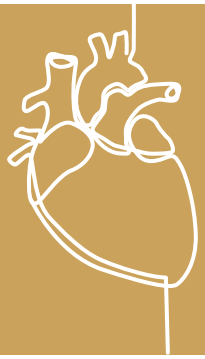
Senzitivně-motorická polyneuropatie (tzv. Length-dependent polyneuropathy)[2,9]

- Neuropatická bolest a necitlivost
- Porucha čití
- 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 projevy[10]

- 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]

[a]Nejedná se o úplný seznam všech symptomů spojených s hereditární amyloidózou.

CZ-ALN-032-07/2025

Podívejte se na následující stranu, kde se dozvíte, jak rozpoznat příznaky hereditární transthyretinové amyloidózy.