Rozpoznejte varovné příznaky (tzv. „red flags“). Myslete i na hereditární transthyretinovou amyloidózu.

Pacienti s hereditární transthyretinovou amyloidózou vyžadují včasnou a přesnou diagnózu z důvodu rychlé progrese onemocnění[2,11,12]

Klinická manifestace hereditární amyloidózy se může velice lišit a rozpoznání příznaků může být zásadní pro včasné stanovení diagnózy.[2]

Kombinace periferní polyneuropatie s autonomní dysfunkcí nebo srdečním postižením mohou indikovat hereditární transthyretinovou amyloidózu[2]

Progresivní symetrická senzitivně - motorická polyneuropatie a ≥1 z následujících příznaků[2]:



Oboustranný syndrom karpálního tunelu



Renální abnormality
(např. albuminurie nebo mírná azotemie)



Early (časná) autonomní dysfunkce
(např. erektilní dysfunkce nebo posturální hypotenze)



Gastrointestinální potíže
(např. chronický průjem, zácpa nebo průjem/zácpa)



Neúmyslná ztráta hmotnosti



Kardiovaskulární příznaky
(např. srdeční hypertrofie, ventrikulární bloky, kardiomyopatie nebo arytmie)



Opacity ve sklivci



Pozitivní rodinná anamnéza

Dodatečné projevy: Rychlá progrese onemocnění nebo nedostatečná odpověď na předchozí terapie[1]

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

V případě podezření na hereditární transthyretinovou amyloidózu se doporučuje genetické testování, které pomůže při včasné diagnostice a rychlému skríningu rodiny.

Reference:

1. Adams D, Tournev IL, Taylor MS, et al. Efficacy and safety of vutrisiran for patients with hereditary transthyretin-mediated amyloidosis with polyneuropathy: a randomized clinical trial. Amyloid. 2022; doi: 10.1080/13506129.2022.2091985; 2. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, et al. J Peripher Nerv Syst. 2016;21(1):5-9; 3. Hanna M. Curr Heart Fail Rep. 2014;11(1):50-57; 4. Mohty D, Damy T, Cosnay P, et al. Arch Cardiovasc Dis. 2013;106(10):528-540; 5. Shin SC, Robinson-Papp J. Mt Sinai J Med. 2012;79(6):733-748; 6. Adams D, Coelho T, Obici L, et al. Neurology. 2015;85(8):675-682; 7. Damy T, Judge DP, Kristen AV, et al. J Cardiovasc Transl Res. 2015;8(2):117-127; 8. Hawkins PN, Ando Y, Dispenzeri A, et al. Ann Med. 2015;47(8):625-638; 9. Ando Y, Coelho T, Berk JL, et al. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:31; 10. Dharmarajan K, Maurer MS. J Am Geriatr Soc. 2012;60(4):765-774;. 11. Adams D, Suhr OB, Hund E, et al. Curr Opin Neurol. 2016;29(suppl 1):S14-S26; 12. Obici L, Kuks JC, Buades J, et al. Curr Opin Neurol. 2016;29(suppl 1):S27-S35

Určeno pouze pro zdravotnické pracovníky

Medison Pharma s. r. o., Plynární 10/1617, 170 00 Praha 7, e-mail: office.czech@medisonpharma.com

MEDISON

© 2020 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. All rights reserved. TTR02-Global-00050

CZ-ALN-032-07/2025 datum přípravy: 07/2025

Alnylam® PHARMACEUTICALS