

Erfelijke ATTR-amyloïdose: een levensbedreigende, multisysteemziekte¹⁻⁴

Omdat erfelijke transthyretine-gemedieerde (hATTR) amyloïdose meerdere organen aantast, kunnen patiënten zich presenteren met een scala aan sensorische en motorische, autonome en cardiale symptomen. **Betrokkenheid bij meerdere systemen of een familiegeschiedenis van deze symptomen zijn rode vlaggen van hATTR amyloïdose.** Het herkennen van deze symptomen kan de eerste stap zijn naar een definitieve diagnose.¹⁻⁴

Signalen en symptomen van hATTR amyloïdose^a



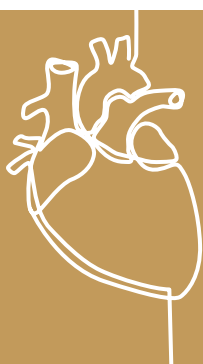
Dunne vezel neuropathie^{1,8}

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



Autonome neuropathie^{1,2}

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



Cardiale manifestaties³

- Geleidingsstoornissen
- Hartritmestoornissen
- Hartfalen
- Linker ventrikel hypertrofie

Bijkomende symptomen^{2,3}:

Bilateraal carpaal tunnel syndroom, snelle progressie van symptomen, nefropathie, oculaire manifestaties, geen reactie op immunomodulerende behandeling, intolerantie van veelgebruikte cardiovasculaire medicatie.

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



Identificeer de signalen met behulp van diagnostische instrumenten^b

Verskillende soorten tests kunnen helpen bij het stellen van de diagnose hATTR amyloïdose

Sensomotorische beoordelingen^{1,5}

Elektromyografie (EMG)	• Axonaal letsel en actieve denervatie • Chronische denervatie en reïnnervatie
Zenuwgeleidingsonderzoek (NCS)	• Axonale polyneuropathie met grotere sensorische dan motorische betrokkenheid • Afwezigheid of verminderde geleiding van sensorische zenuwen • Verminderde of normale geleiding van de motorische zenuwen met normale tot licht vertraagde geleidingssnelheden

Autonome beoordelingen^{1,5}

Hartslagreactie op diepe ademhaling	• Verminderde hartslagvariabiliteit in reactie op diepe ademhaling
Kanteltafeltest	• Orthostatische hypotensie als reactie op rechtop kantelen

Hartonderzoek^{3,6}

Elektrocardiografie (ECG)	• Lage QRS-spanning • Pseudo-infarctpatroon • Progressieve afname van QRS-spanning op seriële ECG's in de tijd • Geleidingsafwijkingen
Echocardiografie	• Verdikking van de linkerkamerwand en interventriculaire septum • Refractiel myocardium (korrelig sprankelend) • Verminderde longitudinale rek van de linkerventrikel die meer uitgesproken kan zijn aan de basis dan aan de apex
Magnetische beeldvorming van het hart (CMRI)	• Verdikking van het tussenschot • Subendocardiale late gadoliniumverbetering

^bNiet een volledige lijst van diagnostische hulpmiddelen.

Meer informatie over hATTR amyloïdose en hoe u tijdig een diagnose kunt stellen vindt u op www.ontrafelhattramylodose.nl

Referenties: 1. Ando Y, Coelho T, Berk JL, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:31. 2. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, et al. *J Peripher Nerv Syst*. 2016;21(1):5-9. 3. Dharmarajan K, Maurer MS. *J Am Geriatr Soc*. 2012;60(4):765-774. 4. Gertz MA. *Am J Manag Care*. 2017;23(suppl 7):S107-S112. 5. Shin SC, Robinson-Papp J. *Mt Sinai J Med*. 2012;79(6):733-748. 6. Falk RH, Quarta CC. *Heart Fail Rev*. 2015;20(2):125-131.