

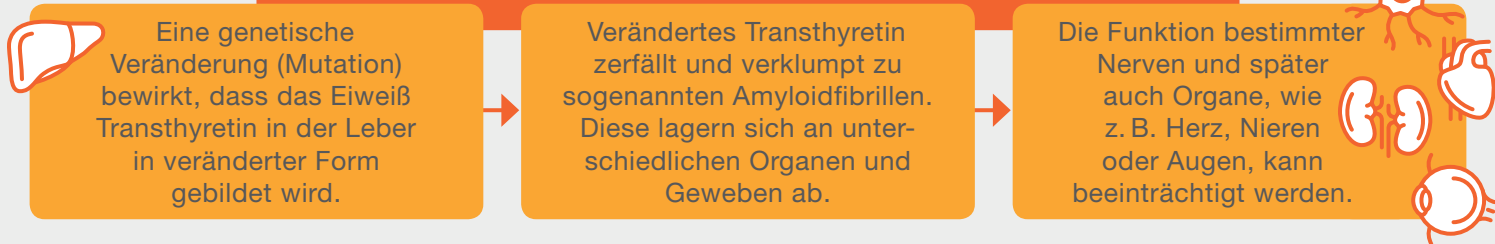
Transthyretin-Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTR-PN) – Eine seltene Erbkrankheit



Was ist eine ATTR-PN?

Amyloidosen sind seltene systemische Erkrankungen, bei denen es zu Ablagerungen von veränderten Eiweißen an verschiedenen Organen und Geweben kommt. Bei einer Transthyretin-Amyloidose ist das Eiweiß Transthyretin Auslöser dieser Ablagerungen. Sind hauptsächlich die Nerven von diesen Ablagerungen betroffen, spricht man von einer Transthyretin-Amyloidose mit Polyneuropathie. Die ersten Anzeichen dieser erblichen Erkrankung können ab dem 30. Lebensjahr auftreten.¹

Entstehung der Transthyretin-Amyloidose mit Polyneuropathie²



Was sind die Symptome einer ATTR-PN?

Mehr als 120 verschiedene Mutationen des Transthyretin-Gens können zu unterschiedlichen Symptomen und Schweregraden der Erkrankung führen.³

Häufige Symptome einer ATTR-PN

Ungewollter Gewichtsverlust

Erektionsstörungen

Schwierigkeiten beim Gehen

Schwindelgefühl beim Aufstehen

Verstopfung und/oder Durchfall

Empfindungsverlust, Schmerzen oder Schwäche in Füßen und Unterschenkeln



Typischer Krankheitsverlauf einer Transthyretin-Amyloidose

Wie verläuft eine ATTR-PN?

Bleibt die Erkrankung unbehandelt, verschlimmern sich die Symptome im Laufe der Zeit. Einmal eingetretene Schäden an Nerven oder Organen, wie z. B. dem Herzen, den Nieren oder den Augen, sind irreversibel, d. h. sie sind nicht rückgängig zu machen.⁴

Wie wird eine ATTR-PN festgestellt?

Die Symptome einer ATTR-PN sind nicht eindeutig. Daher dauert die Diagnosestellung oftmals lange. Eine sichere Diagnose kann eine molekular-genetische Untersuchung liefern.⁴



Wie wird eine ATTR-PN behandelt?

Für die Behandlung der ATTR-PN gibt es unterschiedliche Möglichkeiten:



Diagnostizierte ATTR-PN

Es gibt in Deutschland mehrere zugelassene medikamentöse Therapieoptionen, die das Fortschreiten der Erkrankung verzögern können.

Lebertransplantation, bei der die Leber, die verändertes Transthyretin bildet, durch eine Spenderleber ersetzt wird, die normales Transthyretin bildet.^{4,5}

Weitere Informationen im Internet: <https://www.ttr-fap.de/>



Literatur:

1. Hou X et al. FEBS J. 2007;274:1637-1650
2. Roberts JR et al. Stand: Oktober 2018. (<https://emedicine.medscape.com/article/335301-overview>, Zugriff 16.10.18)
3. Benson MD et al. Amyloid. 1996;3:44-56
4. Planté-Bordeneuve V et al. Lancet Neurol. 2011 Dec;10(12):1086-97
5. Benson MD et al. Muscle Nerve 2007;36:411-423