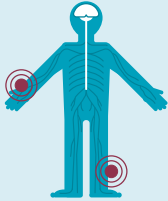


# Transthyretin-Amyloidose:

Bei rasch progredienter Polyneuropathie, hypertrophischer Kardiomyopathie und/oder autonomen Funktionsstörungen sollte an eine Transthyretin-Amyloidose gedacht werden.<sup>1</sup>

## Symptome wahrnehmen:



**Progressive symmetrische sensorisch-motorische Neuropathie und MINDESTENS 1 der folgenden Punkte**



**Kardiovaskuläre Manifestationen**  
(z. B. Reizleitungsblockade, Kardiomyopathie oder Arrhythmie)

oder



**Frühe autonome Dysfunktion**  
(z. B. erektile Dysfunktion oder orthostatische Hypotonie)

oder



**Gastrointestinale Beschwerden**  
(z. B. chronischer Durchfall, Verstopfung oder Durchfall/Verstopfung)

oder



**Unerklärliche Gewichtsabnahme**



**Positive Familienhistorie**

oder



**Beidseitiges Karpaltunnelsyndrom**  
(bei ca. 40% der ATTR-Patienten)<sup>2</sup>

oder



**Nephropathie**  
(z. B. Proteinurie oder Nierenversagen)

oder



**Glaskörpertrübungen**



**Zusätzliche Anzeichen:** schnelles Fortschreiten der Erkrankung oder Nichtansprechen auf eine immunmodulatorische Behandlung trotz begonnener Therapie wie z. B. Immunmodulation oder -suppression.<sup>3</sup>

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

## Diagnostik

### 1 | Mögliche allgemeine diagnostische Maßnahmen<sup>1,4,5</sup>

#### Neurologische Untersuchung (sensorisch und motorisch)

- Familienanamnese
- ENG, EMG und weitere neurophysiologische Verfahren
- EKG, Echokardiographie und NT-proBNP-Bestimmung
- Monoklonale Gammopathie, Knochenszintigraphie, MRT
- Gastrointestinale Abklärung, ophthalmologische Untersuchung

### 2 | Amyloidose-spezifische diagnostische Maßnahmen<sup>4</sup>

Genetik



Biopsie

TTR positiv, Mutation positiv  
**hereditäre ATTR-Amyloidose (ATTRv)**

TTR positiv, Mutation negativ  
**Wildtyp-ATTR-Amyloidose (ATTRwt)**

**CAVE:** Die häufigste neuropathische Fehldiagnose (zwischen 20%<sup>6</sup> und 53%<sup>7</sup>) ist die chronisch inflammatorisch demyelinisierende Polyradikuloneuropathie (CIDP).

## Modifiziert nach:

1. Kristen AV.  
Was am Herzen nagt und auf die Nerven geht.  
*Internist* 59, 1208–1213 (2018).  
<https://doi.org/10.1007/s00108-018-0470-x>  
© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2018
2. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, et al.  
„Red-Flag“ symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy.  
*J Peripher Nerv Syst.* 21(1): 5-9 (2016).
3. Dohrn MF, Röcken C, De Bleecker JL, Martin JJ, Vorgerd M, Van den Bergh PY, Ferbert A, Hinderhofer K, Schröder JM, Weis J, Schulz JB, Claeys KG.  
Diagnostic hallmarks and pitfalls in late-onset progressive transthyretin-related amyloid-neuropathy.  
*J Neurol* 260: 3093–3108 (2013).
4. Hund Ernst et al.  
Transthyretin-Amyloidose (ATTR-Amyloidose): Empfehlungen.  
*Akt Neuro* 45: 605–616 (2018).
5. Röcken C, et al.  
Interdisziplinäre Leitlinie.  
*Dtsch Med Wochenschr* 131: 45-66 (2006).
6. Planté-Bordeneuve V.  
Update in the diagnosis and management of transthyretin familial amyloid polyneuropathy.  
*J Neurol* 261: 1227–1233 (2014).
7. Koike H, Hashimoto R, Tomita M, Kawagashira Y, Iijima M, Tanaka F, Sobue G.  
Diagnosis of sporadic transthyretin Val30Met familial amyloid polyneuropathy: a practical analysis.  
*Amyloid* 18: 53–62 (2011).

