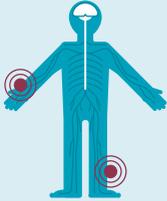


Transthyretin-Amyloidose:

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

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)²

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.³

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

Diagnostik

1 | Mögliche allgemeine diagnostische Maßnahmen^{1,4,5}

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 Maßnahmen⁴

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%⁶ und 53%⁷) 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).

