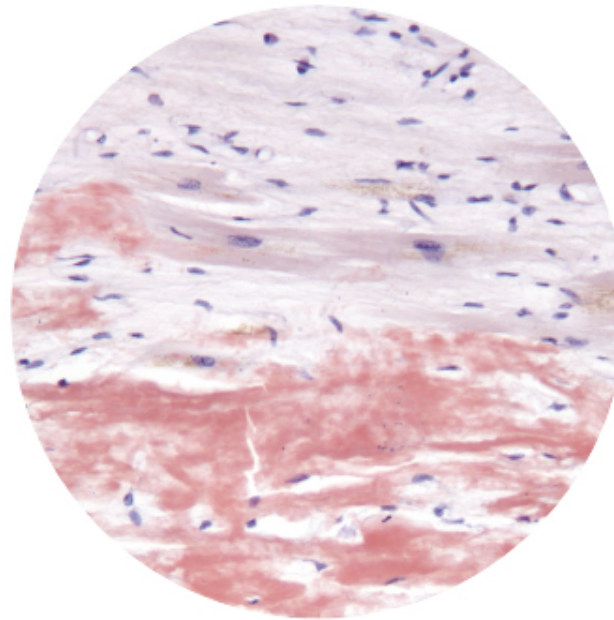




Asociación Española
Enfermedad de Andrade
(Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina)

II JORNADAS AMILOIDOSIS HEREDITARIA por TRANSTIRRETINA (AhTTR)

PACIENTES



Viernes 5 de Octubre de 2018
Hospital Son Llàtzer (Salón de Actos)
Palma de Mallorca

AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TTR, UNA ENFERMEDAD MULTISISTÉMICA

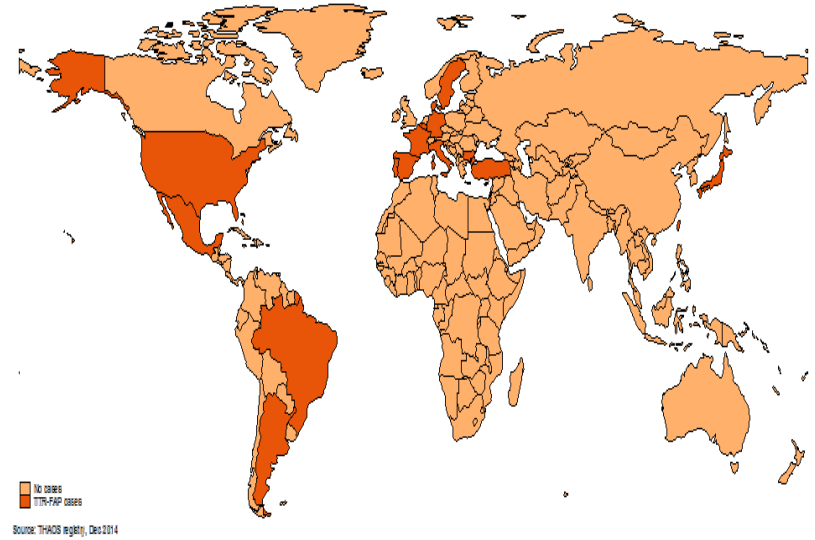
Isabel Conceição

Departamento de Neurociências, CHLN- HSM. Lisboa

*Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional. Instituto de Medicina Molecular,
Faculdade de Medicina. Lisboa, Portugal*

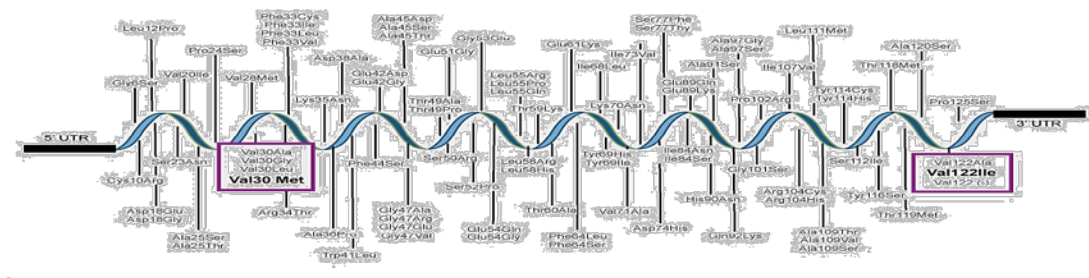
Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina (AhTTR): una enfermedad rara

- La Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina (AhTTR) es una enfermedad considerada rara a nivel mundial aunque en algunos focos puede llegar a alcanzar una prevalencia elevada.
- La baja prevalencia mundial de la enfermedad y la marcada variabilidad de presentación clínica y de mutaciones (error genético) asociadas a la enfermedad, llevan a la dificultad en reconocer los síntomas fuera de un centro especializado.



Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina (AhTTR)

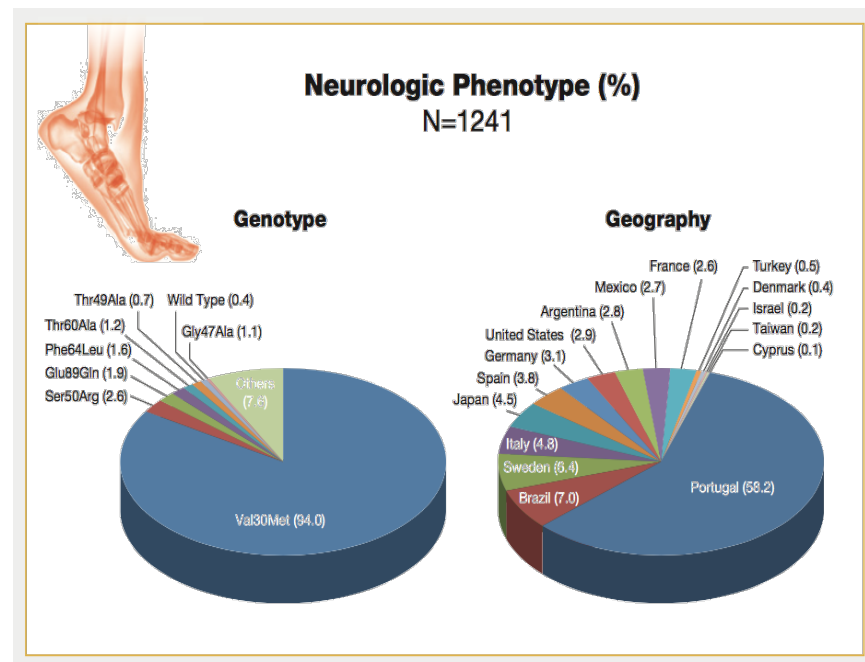
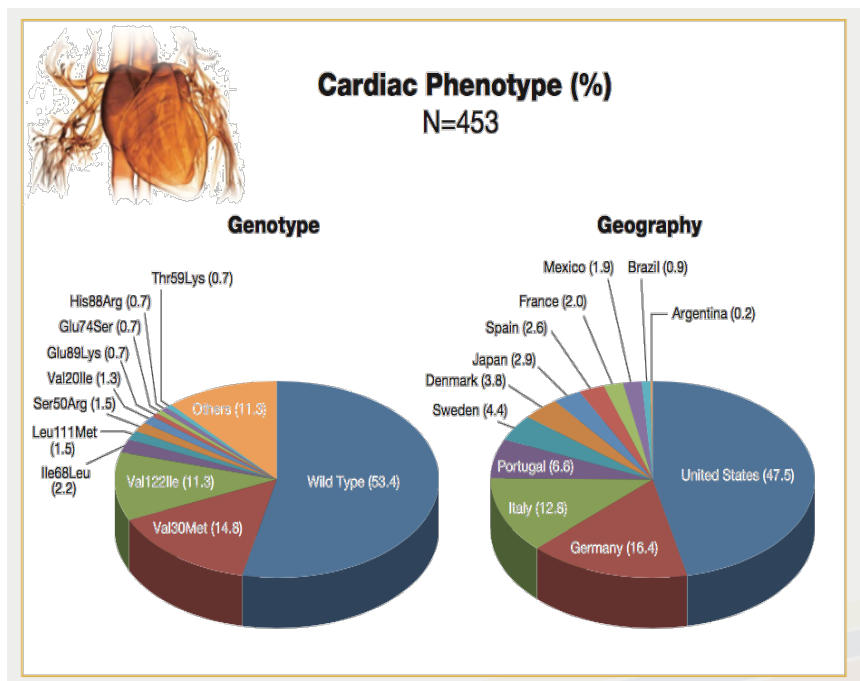
- Enfermedad de inicio en el adulto, de transmisión autosómica dominante asociada con más de 130 mutaciones diferentes en el gen transtirretina (TTR), la más común es la Val50Met.



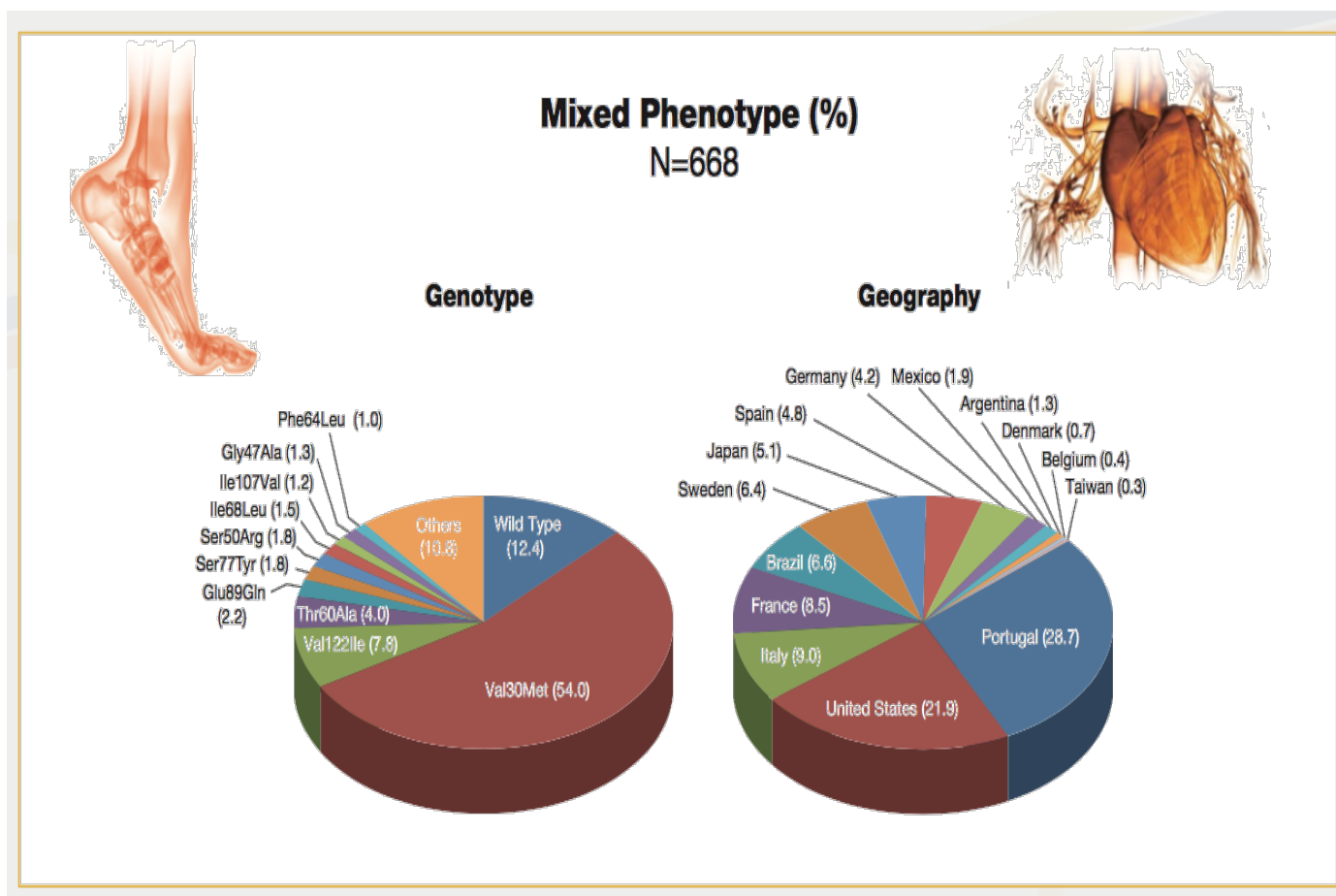
- La proteína TTR se deposita como amiloide en nervios periféricos y autónomos, corazón, tracto gastrointestinal (GI), riñones, ojos y tejido conectivo del ligamento transversal del carpo.
- Enfermedad multisistémica que conduce a la muerte en un promedio de 10 años¹.

Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina (AhTTR): variabilidad clínica

- El fenotipo clínico de la AhTTR es, en parte, dependiente de la mutación en el gen de la TTR, siendo la forma de polineuropatía (AhTTR-PN) la más frecuente para la mutación Val50Met.

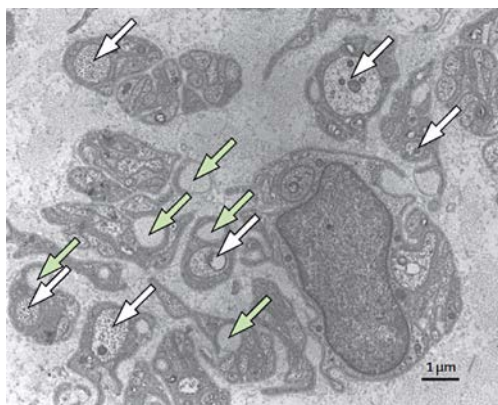


Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina (AhTTR): variabilidad clínica





hATTR Val50Met – inicio precoz (<50 años)



Cerebral amyloid angiopathy

- Progressive dementia
- Headache
- Ataxia
- Seizures
- Spastic paresis
- Stroke-like episodes



Ocular manifestations

- Vitreous opacification
- Glaucoma
- Abnormal conjunctival vessels
- Papillary abnormalities

Renopathy

- Proteinuria
- Renal failure

Cardiovascular manifestations

- Conduction blocks
- Cardiomyopathy
- Arrhythmia
- Mild regurgitation

Carpal tunnel syndrome



Autonomic neuropathy

- pérdida de peso involuntaria
- cambios en el tránsito intestinal (estreñimiento o diarrea),
- vejiga neurogenia
- disfunción sexual

GI manifestations*

- Diarreas alternando con estreñimiento
- Plenitud gástrica
- Náuseas y vómitos cíclicos.

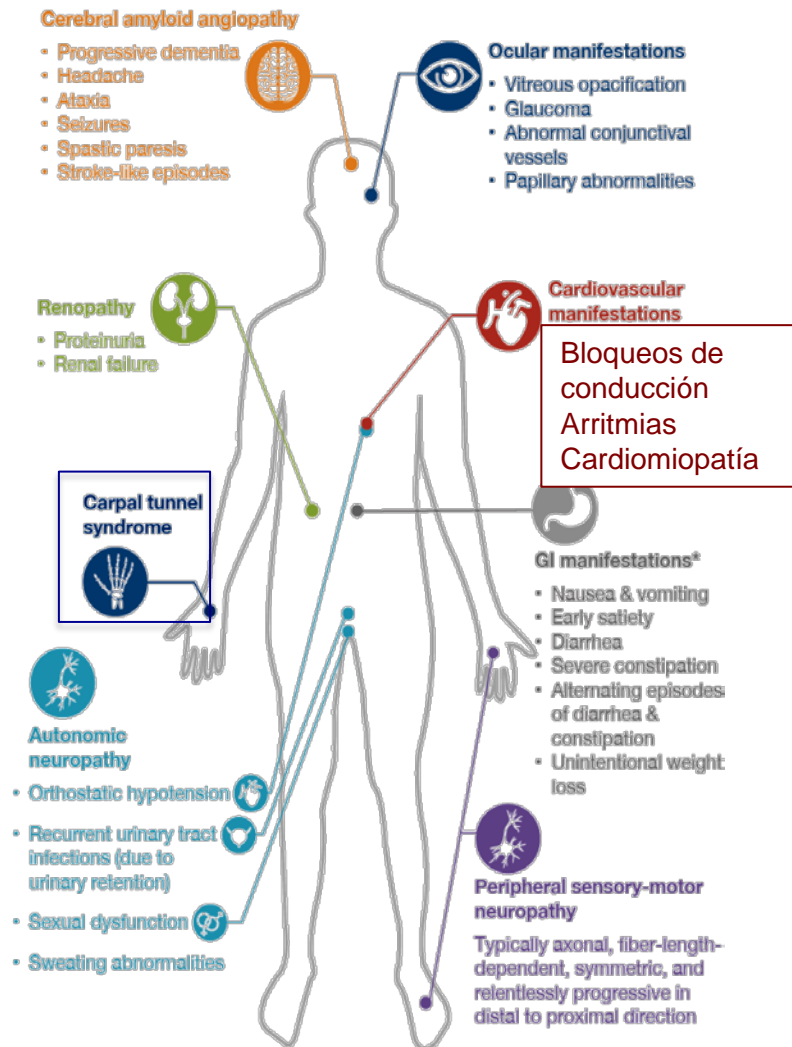
Peripheral sensory-motor

- Hormigueos, dolor (shock eléctrico), picadura, ardor o calor.
- disminución de la sensibilidad a la temperatura

- ❖ Edad media de inicio 33.5 años [17-78]
- ❖ Alta penetrancia
- ❖ Anticipación genética

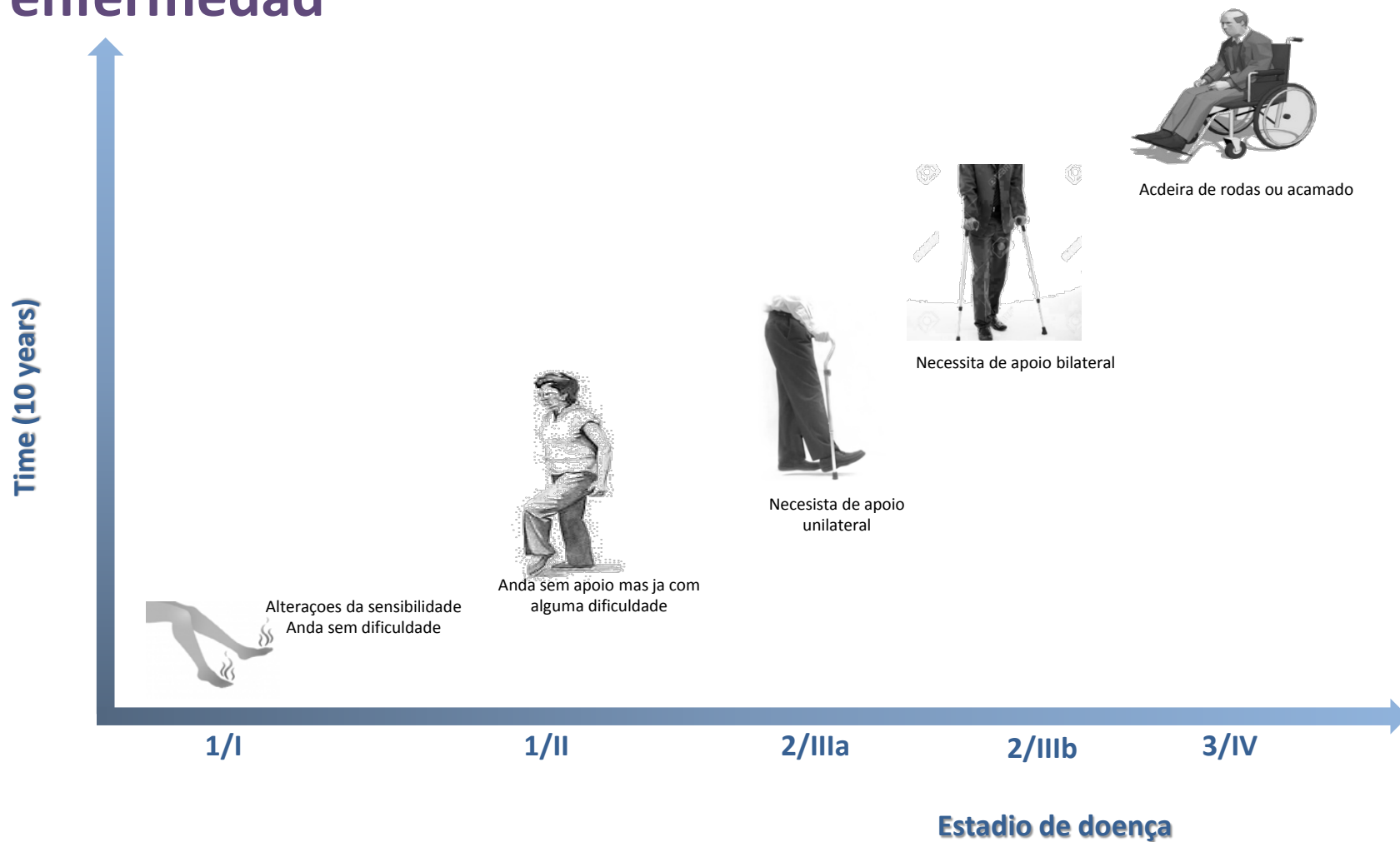


hATTR Val50Met – inicio tardío (>50 años)



- ❖ Edad de inicio: 56 años [26-84]
- ❖ Baja penetrancia
- ❖ (22% a 60 años en Suecia)
- ❖ Predominio sexo masculino

La incapacidad es progresiva con la evolución de la enfermedad



Opciones terapéuticas aprobadas y investigacionadas en la hATTR enfocadas en la fisiopatología^{1,2}

