

## :: Σχετιζόμενη με την τρανσθυρετίνη οικογενής αμυλοειδική μυοκαρδιοπάθεια

Αριθμός Orphanet: 85451

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η σχετιζόμενη με την τρανσθυρετίνη (TTR) οικογενής αμυλοειδική μυοκαρδιοπάθεια είναι μια κληρονομική TTR που σχετίζεται με συστηματική αμυλοείδωση (ATTR) με κυρίαρχη την καρδιακή συμμετοχή που είναι το αποτέλεσμα της εναπόθεσης στο μυοκάρδιο ανώμαλης πρωτεΐνης αμυλοειδούς. Ο επιπολασμός είναι άγνωστος. Οι ασθενείς εμφανίζουν κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής (συνήθως μετά από την ηλικία των 30 χρόνων) περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια (με διαφορετικού βαθμού χρόνια καρδιακή ανεπάρκεια και πιθανόν βραδυ/ταχυαρρυθμίες). Η μυοκαρδιοπάθεια ATTR συχνά συνοδεύεται από αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια / πολυνευροπάθεια του αυτόνομου (οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια, δείτε τον όρο αυτό), αλλά σε ορισμένες περιπτώσεις η φαινοτυπική έκφραση της ATTR μπορεί να είναι αποκλειστικά με συμπτώματα από την καρδιά. Η ATTR μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα και έχουν αναφερθεί μέχρι στιγμής πάνω από 80 παθογενετικές μεταλλάξεις στο γονίδιο *TTR* (18q12.1). Ο φαινότυπος των ATTR ποικίλει ανάλογα με τη συγκεκριμένη μετάλλαξη *TTR*, τη γεωγραφική περιοχή και τον τύπο συσσώρευσης (ενδημική / μη ενδημική).

Αρκετές, συγκεκριμένες μεταλλάξεις στο *TTR* σχετίζονται με την μορφή όπου κυριαρχεί η προσβολή της καρδιάς. Μεταξύ αυτών, η μετάλλαξη V122I είναι ιδιαίτερα συχνή μεταξύ των Αφρο-Αμερικανών (3,5% του πληθυσμού) και η μετάλλαξη L111M, αναφέρθηκε για πρώτη φορά σε έναν Δανό και έχει συνδεθεί με αποκλειστική προσβολή της καρδιάς. Ο χρυσός κανόνας για τη διάγνωση της αμυλοείδωσης είναι η ιστολογική ανάλυση και χρώση των δειγμάτων βιοψίας, με το ερυθρό του Κονγκό. Η ανίχνευση μεταλλάξεων στο *TTR* επιτρέπει την επιβεβαίωση της διάγνωσης. Ένα υψηλό επίπεδο διαγνωστικής υποψίας για καρδιακή αμυλοείδωση μπορεί να δοθεί από τα χαρακτηριστικά ηχοκαρδιογραφικά και ΗΚΓ ευρήματα, και επιβεβαιώνεται από την μαγνητική τομογραφία με ακολουθίες όψιμης επίτασης σήματος. Οικογενειακό ιστορικό νευρολογικής ή / και καρδιακής νόσου μπορεί να υποδηλώνει TTR. Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει και άλλα νοσήματα του μυοκαρδίου, διηθητικά / αποθήκευσης, συμπεριλαμβανομένων και άλλων ειδών καρδιακής αμυλοείδωσης, όπως η AL αμυλοείδωση (βλέπε τον όρο αυτό). Η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (βλέπε τον όρο αυτό) πρέπει επίσης να συμπεριλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση. Καθώς η μη φυσιολογική πρωτεΐνη που είναι υπεύθυνη για την ATTR παράγεται σχεδόν αποκλειστικά από το ήπαρ, η μόνη ενδεδειγμένη θεραπεία για την ATTR είναι η ορθοτοπική μεταμόσχευση ήπατος (OLT), η οποία παρέχει μια «χειρουργική γονιδιακή θεραπεία» για ασθενείς με αμυλοειδική καρδιομυοπάθεια. Μπορεί επίσης να συζητηθεί η συνδυασμένη μεταμόσχευση καρδιάς-ήπατος. Σε ασθενείς με συμπτώματα που σχετίζονται με την καρδιά, η 5-ετής επιβίωση είναι μικρότερη από 50%. Μείζονες εκδηλώσεις είναι η προοδευτική καρδιακή ανεπάρκεια και ο αιφνίδιος θάνατος λόγω αρρυθμιών.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr C QUARTA
- Dr Claudio RAPEZZI

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2009

Μετάφραση: Δεκέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

