



Dziedziczna amyloidoza transtyretynowa

Co warto wiedzieć

Dziedziczna amyloidoza transtyretynowa (ATTR) to bardzo rzadka, uwarunkowana genetycznie choroba nerwowo-mięśniowa o postępującym i wyniszczającym charakterze. Jej przyczyną są **mutacje w genie TTR**, który odpowiada za produkcję białka w wątrobie – transtyretyny.

Nieprawidłowa transtyretyna rozpada się, tworząc toksyczne włókna amyloidowe, które gromadzą się w różnych narządach i powodują ich nieodwracalne uszkodzenia.

Najczęściej uszkodzeniu ulegają nerwy obwodowe i serce. ATTR zazwyczaj ujawnia się po 30 roku życia.



Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
ul. ŚW. BONIFACEGO 10
02-914 WARSZAWA

T. +48 505 125 725 | +48 517 227 243 | +48 601 926 191
biuro@ptchnm.org.pl



Objawy dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej

- drętwienie i mrowienie w dłoniach i stopach
- utrata czucia w kończynach
- nadwrażliwość na ból
- osłabienie i skurcze mięśni
- ogólne zmęczenie i słabość
- zaburzenia rytmu serca
- problemy z oddawaniem moczu
- trudności z chodzeniem
- dolegliwości trawienne, takie jak nasilone biegunki lub zaparcia
- utrata masy ciała
- kardiomiopatia, czyli niewydolność serca

Diagnostyka i leczenie

Skuteczna i szybka diagnostyka daje szansę na wczesne rozpoczęcie leczenia, które może spowolnić postęp choroby. Aktualnie w Unii Europejskiej zarejestrowanych jest kilka terapii lekowych dla chorych na ATTR o różnych mechanizmach działania.

W Polsce możliwe jest refundowane leczenie w ramach dwóch programów lekowych:

● B.162 „Leczenie pacjentów z kardiomiopatią”

Wskazaniem do tego leczenia jest uszkodzenie serca w przebiegu amyloidozy transtyretynowej, stąd leczenie jest prowadzone w ośrodkach kardiologicznych. Dla pacjentów z ATTR, którzy mają uszkodzone zarówno serce, jak i nerwy obwodowe, może być ono niewystarczające.

● B.170 „Leczenie dorosłych pacjentów z polineuropatią w I lub II stadium zaawansowania w przebiegu dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej”

W tym programie refundowany jest lek z grupy terapii genowych, czyli oddziałujący bezpośrednio na uszkodzony gen TTR. Leczenie to jest prowadzone przez neurologów.