



Amiloidosis hereditaria por transtiretina (AhTTR):

Una enfermedad cuyo camino hacia el diagnóstico puede ser complicado^{1,2}

La variada presentación clínica y la similitud de los síntomas de la AhTTR con los de otras afecciones más frecuentes pueden conducir a errores o retrasos en el diagnóstico de muchos años.^{1,2}

SÍNTOMAS NEUROPÁTICOS QUE CONFUNDEN EL DIAGNÓSTICO³⁻⁷

FENOTIPO DEL PACIENTE	POSIBLE DIAGNÓSTICO
Ataxia y entumecimiento de los pies	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (CIDP)
Afectación motora	Esclerosis lateral amiotrófica Polineuropatía motora
Neuropatía de miembros superiores	Síndrome del túnel carpiano Polineuropatía idiopática Neuropatía paraneoplásica CIDP Patologías neuronales motoras
Debilidad en pies, tobillos y piernas	Síndrome de Charcot-Marie-Tooth
Dolor y hormigueo con el consumo excesivo de alcohol	Neuropatía alcohólica
Polineuropatía diabética	Neuropatía diabética
Polineuropatía con indicios de depósitos amiloides	Amiloidosis AL y Amiloidosis AA

Sospecha de una AhTTR si observa

Un paciente cuya patología esté avanzando rápidamente y no responda al tratamiento inmunomodulador.¹



Un paciente con neuropatía sensitivo-motora simétrica progresiva combinada con uno o más de los siguientes síntomas¹:

- ✓ Antecedentes familiares de neuropatía.
- ✓ Molestias digestivas.
- ✓ Síndrome de túnel carpiano bilateral.
- ✓ Disfunción autonómica.
- ✓ Pérdida de peso inexplicable.
- ✓ Insuficiencia renal o afectación ocular.
- ✓ Hipertrofia cardíaca.



Ante cualquier sospecha de AhTTR

Pídanos **GRATUITAMENTE** el Kit de diagnóstico por correo electrónico a genetica@iislafe.es y se lo enviaremos a su consulta.

Hospital Universitari i Politécnic La Fe. Instituto de investigación Sanitaria

El diagnóstico precoz de la AhTTR es vital para cambiar la evolución de la enfermedad y prevenir daños irreversibles^{2,8}

1. Conceição I, et al. "Red_ag" symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. J Peripher Nerv Syst. 2016;21(1):5-9. 2. Ando Y, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:31; 3. Shin SC, Robinson-Papp J. Amyloid neuropathies. Mt Sinai J Med. 2012;79(6):733-748; 4. Adams D, Théaudin M, Cauquil C, et al. FAP neuropathy and emerging treatments. Curr Neurol Neurosci Rep. 2014;14(3):435; 5. Adams D, Lozeron P, Lacroix C. Amyloid neuropathies. Curr Opin Neurol. 2012;25(5):564-572; 6. Szigeti K, Lupski JR. Charcot-Marie-Tooth disease. Eur J Hum Genet. 2009;17(6):703-710; 7. Zeng L, Alonkronnsmee D, van Rijn RM. An integrated perspective on diabetic, alcoholic, and drug-induced neuropathy, etiology, and treatment in the US. J Pain Res. 2017;10:219-228; 8. Schmidt HH, et al. Management of asymptomatic gene carriers of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. Muscle Nerve. 2016;54(3):353-360.