

¿Qué es la amiloidosis hATTR?



La amiloidosis ATTR hereditaria (hATTR) es una afección heredada (se transmite en forma descendente en la familia) que con frecuencia afecta el hígado, los nervios, el corazón y los riñones.

La amiloidosis hATTR se caracteriza por el depósito de una proteína anormal, llamada amiloide, en múltiples órganos del cuerpo en los que no debería estar, lo que causa la alteración de la estructura y el funcionamiento de los tejidos del órgano. En la amiloidosis hereditaria, lo más habitual es que los depósitos de amiloide ocurran en tejidos del sistema nervioso, el corazón y el tubo digestivo.¹



La amiloidosis hATTR se transmite a los miembros de la familia (se hereda genéticamente). Es una afección autosómica dominante, lo que significa que una persona necesita heredar **solo una copia del gen mutante de uno de los padres** para padecer la enfermedad.² Si uno de los padres tiene amiloidosis hATTR, existe un **50 % de probabilidades** de que su hijo herede la mutación.



Las fibrillas de amiloide TTR se forman cuando la estructura de una proteína TTR normalmente soluble se pliega incorrectamente.¹



Las proteínas plegadas incorrectamente son **pegajosas y se agrupan** en tejidos y entre las células del cuerpo para **formar depósitos de amiloide**.³



Los depósitos de amiloide causan enfermedades al dañar la estructura y el funcionamiento de los órganos en los que se encuentran. Pueden **afectar casi cualquier parte del cuerpo** incluidos los nervios, el corazón y el tubo GI.³



Alrededor de **50,000 personas en todo el mundo** tienen amiloidosis hATTR⁴

Con frecuencia, los pacientes tienen que ver a

más de 5 médicos

de diferentes especialidades **antes de que se les haga el diagnóstico correcto**











Con frecuencia pasan más de **4 años** desde el inicio de los síntomas **hasta el momento del diagnóstico**

Los primeros síntomas de la amiloidosis hATTR habitualmente **aparecen entre los 25 y los 65 años**, y afectan múltiples tejidos y órganos y con frecuencia no parecen estar relacionados. Dado que los síntomas se pueden confundir con afecciones más frecuentes, **puede ser difícil diagnosticar la amiloidosis hATTR.**⁵



Los pacientes con frecuencia presentan un brote de uno, dos, tres o más síntomas de alerta, que incluyen:

-  **Oculares**
-  **Hipotensión ortostática**¹
(Mareos al ponerse de pie)
-  **Insuficiencia renal**¹
-  **Estenosis del conducto vertebral**
-  **Neuropatía sensitivomotora periférica**⁷
-  **Síndrome del túnel carpiano bilateral**⁶
-  **Malestar GI crónico**¹
-  **Neuropatía autonómica**⁸



Si tiene hormigueo o entumecimiento de las manos y los pies, **posiblemente su médico quiera realizarle una biopsia** (un procedimiento para extirpar un trozo de tejido o una muestra de células de su cuerpo, para que pueda analizarse en un laboratorio). Si una biopsia confirma los depósitos de amiloide, debe **conversar sobre las pruebas genéticas para la amiloidosis hATTR** con su médico.



También debe **analizar con su médico si se realizará una prueba diagnóstica con PYP**, un procedimiento que implica realizarse un estudio por imágenes y análisis de sangre para confirmar o **determinar si la enfermedad ha afectado el corazón.**⁹



El manejo de los síntomas de la amiloidosis hATTR es un proceso continuo debido a que la afección puede empeorar cada día. Si bien actualmente no hay tratamientos aprobados específicamente para la amiloidosis hATTR en los EE. UU., su **médico posiblemente le recete medicamentos** para tratar los síntomas y el efecto de la afección en su vida cotidiana.¹⁰

www.hATTRChangeTheCourse.com  [@ChangeATTR](https://twitter.com/ChangeATTR)  [hATTR Change the Course](https://www.facebook.com/hATTRChangeTheCourse)