

Hereditäre Transthyretin-assoziierte Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTRv-PN) diagnostizieren

SEE THE **PATTRNS**

Oft übersehen oder zu spät entdeckt – mit einer korrekten Diagnose können Sie das Fortschreiten der Krankheit bestmöglich verhindern und Ihren Patient:innen mehr Lebensqualität schenken.¹ Nachfolgend finden Sie eine einfache Übersicht des Diagnosepfades basierend auf den Empfehlungen der Richtlinien des Swiss Amyloidosis Network.²



KLINISCHER VERDACHT^{2,3}

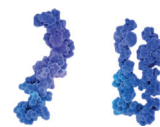
Bei idiopathischer, rasch progredienter sensorisch-motorischer axonaler Neuropathie oder atypischer chronisch-entzündlicher Demyelinisierung sowie bei Vorliegen von ≥ 1 der folgenden Kriterien:

- Familienanamnese
- Beidseitiges Karpaltunnelsyndrom
- Autonome Funktionsstörung
- Störungen des Gangbildes
- Kardiale Hypertrophie
- Herzrhythmusstörungen
- Unerklärlicher Gewichtsverlust ≥ 5 kg
- Glaskörpertrübungen
- Nierenanomalien



DNA-SEQUENZIERUNG^{2,3}

Sequenzierung des TTR-Gens auf amyloidogene Varianten



NACHWEIS VON AMYLOID^{2,3}

Biopsie und Amyloid-Typisierung

ATTRv-PN: hereditäre Transthyretin-assoziierte Amyloidose mit Polyneuropathie („v“ für „Variante“); DNA: Desoxyribonukleinsäure; TTR: Transthyretin.

Referenzen: 1. Nativi-Nicolau, J.N., et al., *Screening for ATTR amyloidosis in the clinic: overlapping disorders, misdiagnosis, and multiorgan awareness*. Heart Fail Rev, 2022. 27(3): p. 785–793. 2. Condoluci, A., et al., *Management of transthyretin amyloidosis: Guidelines from the 1st Swiss Amyloidosis Network (SAN) Consensus conference*. Swiss Med Wkly [Internet]. 2021 Oct. 20. 3. Adams, D., et al., *Expert consensus recommendations to improve diagnosis of ATTR amyloidosis with polyneuropathy*. J Neurol, 2021. 268(6): p. 2109–2122.

CH-10980_03.2025