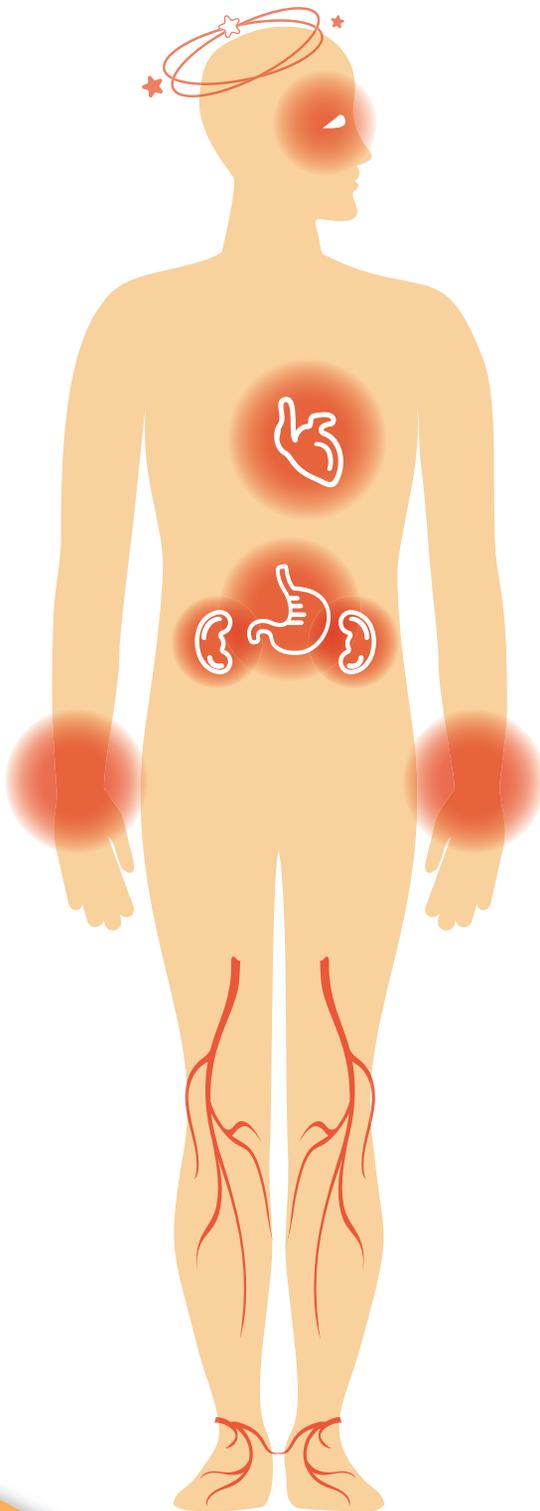


Amiloidosis ATTR hereditaria: Lo que debe saber



¿Qué es la amiloidosis?

La amiloidosis es una enfermedad producida por el pliegue anormal de unas proteínas llamadas amiloides en diferentes partes del cuerpo.

- Los amiloides pueden acumularse en el corazón, el sistema nervioso, el tracto digestivo, los riñones y los ojos, y dañarlos.
- Hay más de un tipo de amiloidosis.
 - La amiloidosis ATTR implica la participación de la proteína transtiretina (TTR).
 - La amiloidosis ATTR hereditaria, también conocida como hATTR, se produce por un gen transmitido de padres a hijos. Sin embargo, no todas las personas con el gen desarrollan la enfermedad.
 - La amiloidosis ATTR de tipo salvaje se produce cuando la persona no tiene el gen. Suele ocurrir a una edad más avanzada que en la forma hereditaria.

¿Quién corre riesgo de tener esta afección?

- Las personas de entre 25 y 65 años aproximadamente pueden experimentar los primeros síntomas.
- Los hombres, sobre todo aquellos con dolor nervioso idiopático, síndrome del túnel carpiano o frecuencia cardíaca irregular.
- Las personas con antecedentes familiares de insuficiencia cardíaca o enfermedades graves que derivaron en la muerte del familiar sin razón aparente.
- Las personas de África Occidental, Japón, Portugal, Irlanda y Suecia son más propensas a tener amiloidosis hATTR, aunque puede ocurrir en cualquier persona.
- Las personas de origen afroamericano en EE. UU. presentan la forma más común del gen de la amiloidosis hATTR.

Síntomas

Los síntomas dependerán del órgano en el que se produjo la acumulación de amiloides.

- **Daño en los nervios**
 - Entumecimiento, debilidad y dolor en los pies y las piernas
 - Problemas con el equilibrio o dificultades para caminar derecho
 - Mareos por presión arterial baja
 - Disfunción eréctil
 - Estrechamiento o bloqueo de los espacios en la columna vertebral, conocido como estenosis espinal
- **Ojos**
 - Glaucoma
 - Vasos sanguíneos anormales en los ojos
 - Manchas oscuras en la visión
- **Hinchazón en las manos o los pies**
- **Corazón**
 - Ritmo cardíaco irregular
 - Falta de aire
 - Aumento de la fatiga
- **Tracto digestivo**
 - Diarrea y estreñimiento
 - Pérdida de peso y del apetito, sensación de estar lleno después de ingerir poca comida
 - Náuseas y vómitos
- **Riñones**
 - Proteínas en la orina
 - Insuficiencia renal
- **Síndrome del túnel carpiano**

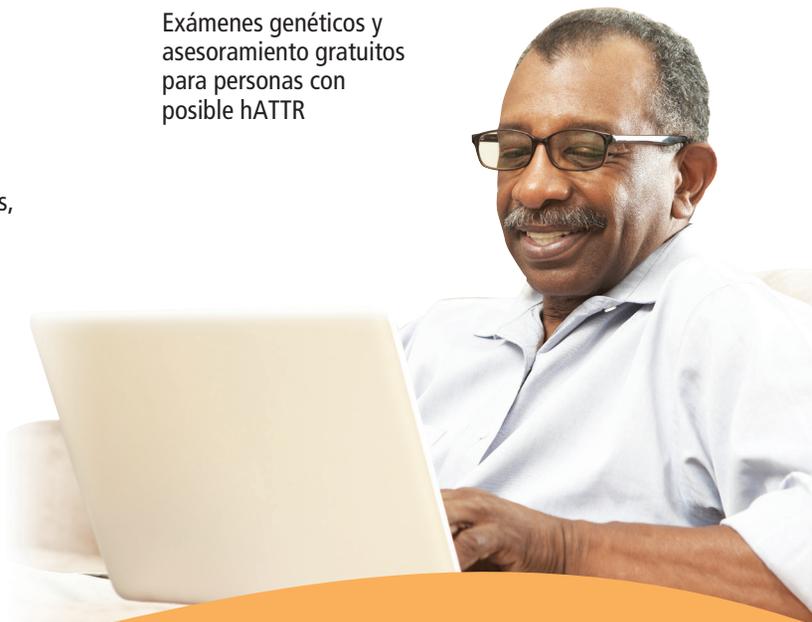
Amiloidosis ATTR hereditaria: Lo que debe saber



¿Dónde puedo obtener más información sobre la hATTR?

Los pacientes con hATTR y sus familias pueden obtener más información y recibir apoyo de las siguientes organizaciones:

- Fundación de Amiloidosis amyloidosis.org
Recursos y servicios para pacientes y proveedores de atención médica y becas de investigación
- Consorcio de Investigación sobre Amiloidosis arci.org
Investigación y colaboración en tratamientos de amiloidosis
- Grupos de apoyo de amiloidosis amyloidosis.org
Grupos de apoyo nacionales y locales para personas con amiloidosis
- Organización Nacional de Enfermedades Poco Comunes rarediseases.org
Organización de defensa del paciente enfocada en la identificación, el tratamiento y la atención de enfermedades poco comunes
- Global Genes globalgenes.org
Recursos para los pacientes con enfermedades poco comunes, sus cuidadores, abogados y colaboradores
- hATTR COMPASS
www.hattrchangethecourse.com/tools-for-your-patients-espanol/ (sección "Genetic Testing")
Exámenes genéticos y asesoramiento gratuitos para personas con posible hATTR



La amiloidosis suele pasarse por alto debido a la variedad de síntomas. Con el tiempo, los síntomas empeoran y afectan más partes del cuerpo. Es importante que hable con su proveedor de atención médica y que se realice una prueba para detectar el gen de la amiloidosis hATTR. ¡La detección temprana es fundamental para el manejo y el tratamiento de la afección!

¿Cómo se diagnostica la hATTR?

- La identificación de los signos, los síntomas y las complicaciones comunes de la hATTR es el primer paso en el diagnóstico.
- Hable con su proveedor de atención médica si presenta signos, síntomas o complicaciones de la amiloidosis hATTR.
- Le realizarán pruebas específicas para determinar si la hATTR es la causa de los síntomas.
- También es importante conocer sus antecedentes familiares.
- Por último, le realizarán un examen genético para confirmar el diagnóstico.

Hoy en día, la ATTR hereditaria es tratable. Cuanto antes reciba tratamiento, mejor. Consulte con su proveedor de atención médica a fin de establecer el plan de tratamiento adecuado para usted, el cual puede incluir la derivación a un especialista en amiloidosis.