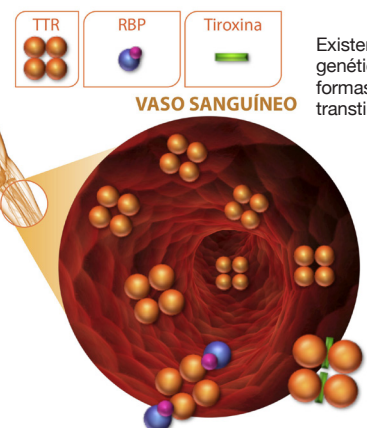


¿QUÉ ES LA PAF-TTR?

- La PAF-TTR es una enfermedad neurodegenerativa rara y mortal.
- La Polineuropatía Amiloidótica Familiar por Transtiretina (PAF-TTR), también conocida como Enfermedad de Andrade, está causada por una **mutación** del gen que expresa la proteína transtiretina:
 - Lo cual lleva a una rápida conformación errónea de la misma que hace que se formen **fibrillas de amiloide** que se depositan en los nervios periféricos, tejidos y algunos órganos como el corazón, el riñón o el aparato digestivo.
- En España, existen casos de esta enfermedad diseminados por todo el país.
 - Sin embargo, la prevalencia de casos es mayor en Palma de Mallorca y en la localidad de Valverde del Camino (Huelva).
- La PAF-TTR no se incluye habitualmente ni en profundidad dentro de la formación médica debido a su rareza, lo que hace que a la mayoría de los médicos les resulte difícil reconocer los síntomas.
- El diagnóstico precoz es importante para poder tratar a tiempo la enfermedad.

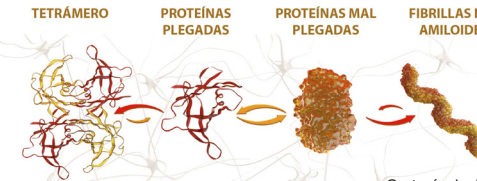
La transtiretina es una proteína transportadora de tiroxina y del complejo proteína fijadora de retinol (RBP)/vitamina A¹⁻³



Existen mutaciones genéticas que producen formas variantes de transtiretina¹


VASO SANGUÍNEO

TETRÁMERO PROTEÍNAS PLEGADAS PROTEÍNAS MAL PLEGADAS FIBRILLAS DE AMILOIDE



Cortesía de J. Kelly, TSRI

El amiloide se deposita en los nervios periféricos y vegetativos¹



CONJUNTO DE NERVIOS PERIFÉRICOS

Corte transversal del nervio tibial posterior de un paciente con amiloidosis por transtiretina teñido con rojo Congo. Se observa el color verde característico a la luz polarizada²

Prevalencia
Aproximadamente unas 8.000 personas en todo el mundo

Esperanza de vida
Alrededor de 10 años desde la aparición de los primeros síntomas

¿A quién afecta?
Adultos a partir de 30 años
Principales focos de la enfermedad: Portugal, Suecia y Japón

Diagnóstico
A menudo, es clínicamente muy difícil de distinguir de otras neuropatías periféricas por lo que, en ocasiones, no se diagnostica hasta 3 años después de la aparición de los primeros síntomas:
BIOPSIAS TISULARES, PRUEBAS GENÉTICAS

Impacto emocional para el paciente⁴



Reducción en:
Salud
Fuerza
Capacidad
Autoestima
Independencia
Vida social

Factores emocionales: Incertidumbre, Impotencia, Inseguridad, Desesperanza, Tristeza, Amargura, Duelo, Dependencia, Carencia de sentido, Miedo.

El impacto para el paciente aumenta al progresar la PAF-TTR

Progresión de la enfermedad (eje vertical)

Tiempo (eje horizontal)

- Los síntomas se limitan a los pies y las piernas con deterioro de la sensibilidad dolorosa y térmica⁵
- Se conserva la sensibilidad táctil⁵
- Camina sin ayuda⁵
- Disfunción motora en miembros inferiores y pérdida de la sensibilidad táctil⁵
- La movilidad se conserva pero precisan muletas o bastón para caminar^{5,6}
- El paciente queda confinado en cama o a una silla de ruedas con debilidad generalizada, malnutrición, caquexia e incontinencia^{5,6}
- No hay sensibilidad dolorosa ni térmica excepto en la cabeza y el cuello⁵