

Kontrolní seznam „RED FLAG“ symptomů familiární transtyretinové amyloidní polyneuropatie (ATTR-PN)

Dotazník obsahuje souhrn varovných příznaků a symptomů spojených se vzácným autozomálně dominantním onemocněním – familiární transtyretinovou amyloidní polyneuropatií (ATTR-PN), které je často nedostatečně diagnostikováno nebo je zaměňováno s jinými di- agózami. Vyplnění dotazníku u diagnostikovaného pacienta s progresivní periferní senzori-motorickou polyneuropatií⁸ Vám může pomoci lépe zhodnotit, zda v rámci diferencální diagnostiky je potřeba zvážit diagnózu ATTR-PN.¹

VĚK

POHLAVÍ

MUŽ

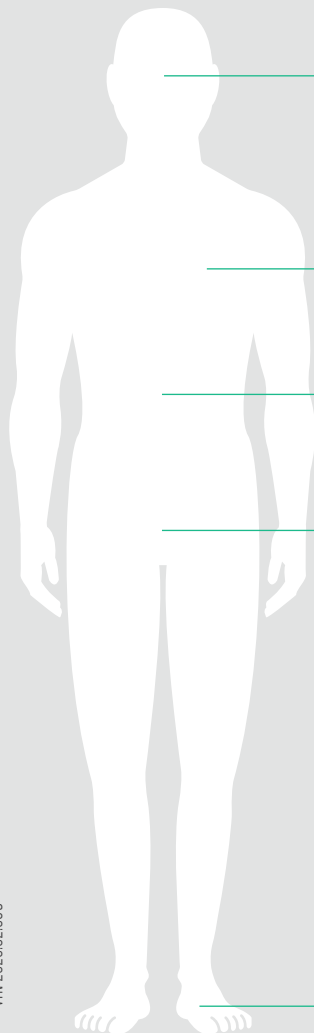
ŽENA

V RODINNÉ ANAMNÉZÉ PACIENTA
JE ZNÁM VÝSKYT ONEMOCNĚNÍ ATTR-PN?

ANO

NE

Zaškrtněte hlášený či pozorovaný příznak nebo symptom



Oční poruchy^{1,2}

- Glaukom
- Zákalý sklivce
- Papilární abnormality



Srdeční komplikace¹

- Dušnost při námaze a v klidovém stavu
- Ortopnoe
- Synkopa
- Palpitace
- Plicní edém



Ostatní^{1,3}

- Nevysvětlitelný váhový úbytek
- Svalová ztráta a/nebo slabost
- Onemocnění ledvin
- Časný pocit sytosti
- Závrať



Autonomní příznaky^{1,4,5}

- Sexuální dysfunkce
- Porucha funkce močového měchýře
- Ortostatická závrať / synkopa
- Abnormality pocení / sudomotorická dysfunkce
- Zácpa střídající se s průjemem



Neuropatické příznaky^{1,6,7}

- Spontánní bolest
- Evokovaná bolest
- Nebolestivé vjemy
- Ztráta taktilní, vibrační, propioceptivní citlivosti
- Nevýbavné šlacho-svalové reflexy
- Oboustranný syndrom karpálních tunelů
- Snížená citlivost na tlak (pinprick test)
- Poruchy termální citlivosti
- Alodynie
- Hyperalgezie

WN-2020.02.089

Vyazuje-li pacient **kombinaci progresivní periferní senzori-motorické polyneuropatie s ≥ 1 symptomem a příznakem** (uvedeným v dotazníku výše), **odešlete jej s podezřením na diagnózu ATTR-PN do jednoho z neuromuskulárních center[#] k podrobnějšímu vyšetření.⁸**

Pozitivní genetický test mutace genu TTR^{**} spolu s prezentací těchto symptomů může potvrdit diagnózu ATTR-PN.¹

* ATTR-PN (familiární transtyretinová amyloidní polyneuropatie); ** TTR (transtyretin);[#] Seznam Neuromuskulárních center v České Republice [online]. Sekce neuromuskulárních chorob ČNS, 2020 [cit. 2020-01-19]. Dostupné z: <https://www.neuromuskulamisekce.cz/index.php?pg=neuromuskularni-sekce-kontakty-zapisky-neuromuskularni-centra>.

Tento dotazník příznaků a symptomů ATTR-PN byl vytvořen na základě doporučení z: 1. Conceicao I, et al. *Amyloid* 2019. DOI: 10.1080/13506129.2018.1556156. [Epub ahead of print]; 2. González-López E, et al. *Rev Esp Cardiol* 2017;70:991–1004; 3. Ando Y, et al. *Ophthalmol J Rare Dis* 2013;8:31; 4. Milani P, et al. *Mediterr J Hematol Infect Dis* 2018;10:e2018022; 5. Mollee P, et al. *Intern Med* 2014;44:7–17; 6. Siddiqi OK, et al. *Trends Cardiovasc Med* 2018;28:10–21; 7. Mohly D, et al. *Arch Cardiovasc Dis* 2013;106:528–40; 8. Conceicao I, et al. *Journal of the Peripheral Nervous System* 2016; 21:5-9.

Pfizer, spol. s r. o.

Stroupežnického 17, 150 00 Praha 5,
telefon: +420 283 004 111, fax: +420 251 610 270, www.pfizer.cz



Průlomové léky, které mění život pacientů™