

Засягане на автономни нервни влакна при пациенти с хередитарна транстиретинова амилоидоза

О. Асенов¹, Т. Чамова¹, С. Сарафов¹, М. Господинова², А. Киров^{3,4}, Т. Тодоров³, А. Тодорова^{3,4}, И. Търнев^{1,5}

¹Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, МУ-София

²Клиника по кардиология, Медицински институт на Министерство на вътрешните работи,

³Катедра "Медицинска химия и биохимия", МУ-София

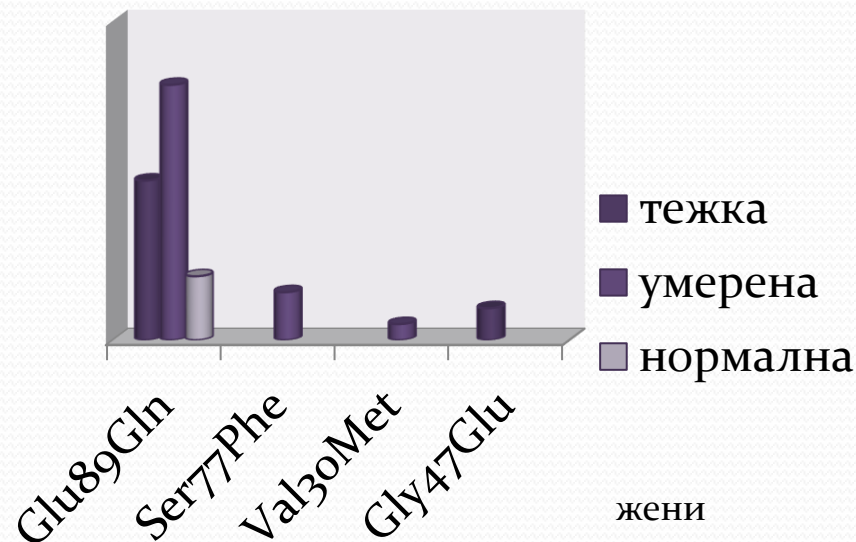
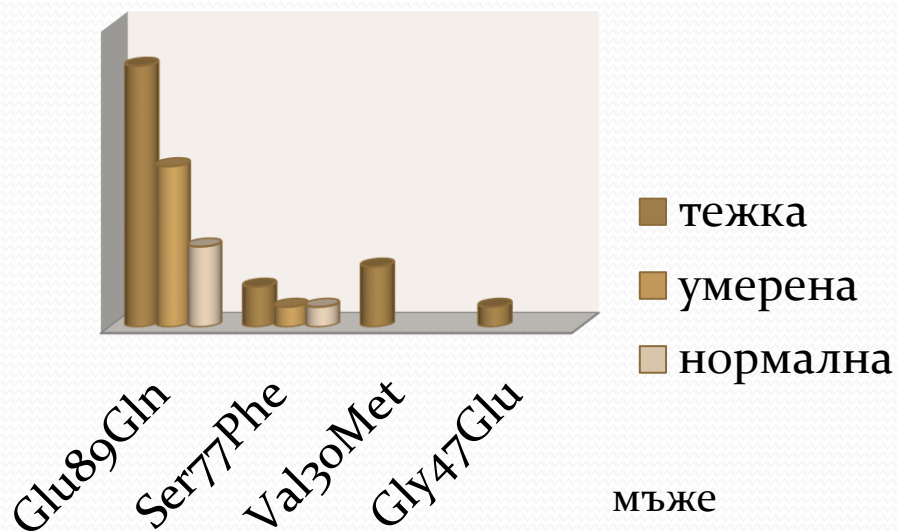
⁴Генетична медико-диагностична лаборатория "Геника"

⁵Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

ВЪВЕДЕНИЕ: Херeditарната транстиретинова амилоидоза (хТТРА) е генетично автосомно доминантно (АД) заболяване, което се дължи на мутации в транстиретиновия (*TTR*) ген и засяга приблизително 5000 ~ 10 000 пациенти по целия свят. Трите основни фенотипа на хТТРА са фамилна амилоидна полиневропатия (ФАП), фамилна амилоидна кардиомиопатия (ФАК), и фамилна лептоменингеална амилоидоза. Съществува широка клинична вариабилност, свързана с хТТРА, дори при пациенти с една и съща мутация. Перифернонервното засягане на малките нервни влакна е начален симптом на заболяването. В напредналите стадии се увреждат и миелинизираните сетивни и моторни нервни влакна.

- **ЦЕЛ:** Оценка на засягането на малките немиелинизирани нервни влакна при пациентите с хТТРА, сопределяне на корелациите с пола и типа на мутацията в *TTR* гена.
- **МЕТОДИ:** В изследването са включени 69 пациенти с генетично верифицирана хТТРА амилоидоза (36 жени и 33 мъже). При всички болни е проведен Sudoscan за оценка на електрохимичната проводимост.

РЕЗУЛТАТИ: Две жени с Gly47Glu са с по-висока от средната асиметрия и значително намаляване на електрохимичната проводимост на кожата, при клинични данни за тежка автономна дисфункция (сърдечно-съдова и гастроинтестинална), 3 със Ser77Phe и 1 с Val30Met са с по-висока от средната асиметрия и умерено намаляване на електрохимичната проводимост на кожата. От 30 жени с Glu89Gln: 10 са със значително намаляване, 16 са с умерено намаляване, 4 са с нормална електрохимична проводимост на кожата. От 25 мъже с Glu89Gln: 8 са с умерено намаляване, 13 са с значително намаляване и 4- с нормална електрохимична проводимост на кожата. От 4 мъже със Ser77Phe: 2 са със значително намаляване, 1- с умерено и 1- с нормална електрохимична проводимост. Трима мъже с Val30Met и един Gly47Glu са със значително намаляване на електрохимичната проводимост. Ранна и потезка увреда на малките влакна се установява при пациентите с Val30Met от мъжки пол. При болните от женски пол се наблюдава по-късна и дискретна увреда на малките влакна при наличие на автономна дисфункция. При болните с Gly47Glu при двата пола се установява тежка увреда при клинични прояви на разгърнатата автономна дисфункция. При 55-ма болни с Glu89Gln се установява различна по степен увреда на малките влакна поради вариабилния клиничен фенотип на мутацията.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Судоскан се използва като метод за ранна диагностика на носители на мутации в *TTR* гена. Засягането на електрохимичната проводимост на кожата, белег на судомоторна дисфункция е по-типично при пациенти с мутации Gly47Glu и Val30Met в *TTR* гена

