**ATTR-Amyloidose: Wie kann der Neurologe helfen?**

Zusammenfassung des Vortrages von Frau Prof. Dr. Michaela Auer-Grumbach (16.10.2019)

Die ATTR Amyloidose ist eine Systemerkrankung, bei welcher durch Ablagerungen von Amyloid Fibrillen neben vielen Organen auch das Nervensystem befallen wird.

Das Nervensystem wird in das **zentrale** (Gehirn und Rückenmark) und das **periphere Nervensystem** (periphere Nerven) unterteilt. Bei der ATTR Amyloidose kommt es selten zu einem Befall des zentralen Nervensystems, häufig sind jedoch die sensiblen, motorischen aber auch autonomen Anteile der peripheren Nerven befallen. Da immer **mehrere periphere Nerven** betroffen sind, spricht man von einer **Polyneuropathie (PNP)**, die sich entsprechend der Ausfallserscheinungen als sensible, motorische oder autonome bzw. gemischte Form äußern kann. Aufgrund des langen Nervenverlaufs sind immer die distalen Anteile der Nerven, also die Füße und später auch die Hände, am stärkste befallen. Liegt eine überwiegend sensible PNP vor, so stehen Gefühlstörungen (Kribbeln, Brennen, Stechen, vermindertes Berührungs-, Temperatur und Schmerzempfinden) sowie Nervenschmerzen (sog. neuropathische Schmerzen) im Vordergrund. Die motorische PNP macht sich v.a. als Muskelschwund und Muskelschwäche beginnend in den Zehen, aber mit relativ rascher Ausdehnung bis zur Unterschenkel- und Handmuskulatur bemerkbar. Dies führt zu einem unsicheren, „schlampigen“ Gangbild mit starker Neigung zum Stolpern, sowie zu feinmotorischen Einschränkungen der Hände. Die Muskelschwäche kann insbesondere bei der ATTR Amyloidose so ausgeprägt sein, dass freies Gehen nach einigen Jahren nicht mehr möglich ist. Eine autonome Neuropathie äußert sich unter anderem in Form von Verdauungsproblemen (Wechsel von Durchfall und Verstopfung), Kreislaufproblemen, Herzrhythmusstörungen oder auch Erektionsproblemen.

Die Diagnose einer peripheren Neuropathie wird durch den Neurologen gestellt, der neben der klinischen Untersuchung (Überprüfung der sensiblen Nerven, der Muskelfunktion, der Muskeleigenreflexe, des Gangbildes, etc.) auch eine Bestimmung der Nervenleitgeschwindigkeit (NLG) vornimmt. Hier ist festzuhalten, dass bei der ATTR Amyloidose zumindest im Anfangsstadium die Nervenschädigung vorwiegend die Nervenaxone betrifft. Dies äußert sich bei der NLG-Messung v.a. in Form von erniedrigten Amplituden der Muskelantwortpotentiale. Die Myelinscheide kann in fortgeschrittenen Stadien auch befallen sein, dies bewirkt dann eine deutliche Verlangsamung der NLG. Bei der Messung der Armnerven ist typisch, dass oft schon als sehr frühes Krankheitszeichen eine Kompression des Medianusnervs im Karpaltunnel vorliegt (sog. Karpaltunnelsyndrom), die dann zu typischen Missempfindungen des 1.-3- Fingers und zu nächtlichen Schmerzen führt, aber durch eine einfache Operation gut behandelbar ist.

Die ATTR Amyloidose kann sporadisch auftreten oder vererbt sein (= hereditäre ATTR Amyloidose, hATTR) und wird dann durch Mutationen (=genetische Abweichungen) im TTR-Gen verursacht. Während die hATTR Amyloidose in Österreich noch vor wenigen Jahren kaum bekannt war, konnte mittlerweile bei 15 Familien eine genetische Ursache bestätigt werden.

Für die ATTR Amyloidose stehen derzeit bereits kausale Therapiemöglichkeiten zur Verfügung, deren Erfolg umso besser ist, je früher sie angewandt werden.

Für die symptomatische Behandlung der begleitenden PNP und der damit verbundenen Schmerzen stehen ebenso gut erprobte und wirksame Medikamente zur Verfügung.