

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Experten-Interview:

hATTR-Amyloidose im klinischen

Alltag

Edel R

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2020; 21 (1), 45

Homepage:

www.kup.at/

JNeurolNeurochirPsychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

76. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie DGNC

Joint Meeting mit der Französischen
Gesellschaft für Neurochirurgie



2025
1.–4. Juni
HANNOVER

www.dgnc-kongress.de

Im Spannungsfeld zwischen
Forschung und Patientenversorgung

PROGRAMM JETZT ONLINE EINSEHEN!



Deutsche
Gesellschaft für
Epileptologie



64. JAHRESTAGUNG

der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie

10.–13. Juni 2026
Würzburg



© CIM Deimer Deque/Kosch/KARL70
Bavaria/THP/Alto/Wiki | Stock Adobe

hATTR-Amyloidose im klinischen Alltag

R. Edel

Das Journal für Neurologie sprach anlässlich des „Drei-Länder-Forum Amyloidose“ in München mit der Grazer Neurologin und Spezialistin für die hereditäre Transthyretin- (TTR-) vermittelten Amyloidose (hATTR) am AKH-Wien / MedUni Wien, **Univ.-Prof. Dr. Michaela Auer-Grumbach**, über wichtige Fragen zum klinischen Alltag und den Umgang mit Erkrankten und deren Angehörigen.



© Peter Prosznik

Ein Kennzeichen der hATTR ist das rasche Fortschreiten der Erkrankung. Wie kann man Progression definieren?

Auer-Grumbach: Eine Progression liegt aus neurologischer Sicht vor, wenn sich zum Beispiel die Gehfähigkeit so verschlechtert, dass die Benutzung von Gehhilfen erforderlich oder die Gehstrecke immer kürzer wird. Zusätzlich verschlechtert sich auch häufig die Feinmotorik in den Händen und die Schmerzen nehmen zu. Es gibt keine standardmäßigen Biomarker. Wir testen daher den neurologischen Verlauf. Der umfasst unter anderem auch einen Gehstest. Wichtig ist aber auch das Gespräch mit den Patientinnen und Patienten, um deren Sichtweise zu hören. Daneben gibt es auch Fragebögen, in denen die Erkrankten schildern können, was im Alltag schlechter oder besser geworden ist.

Grundsätzlich: Wann sollte mit einer Therapie begonnen werden? Macht eine Behandlung Sinn, wenn noch keine klinischen Symptome vorliegen? Wann bricht die Krankheit wirklich aus?

Hier wurde der Vorschlag diskutiert, bei familiär vorbelasteten Patientinnen und Patienten etwa zehn Jahre vor dem durchschnittlichen Krankheitsbeginn der Familienmitglieder ein enges Monitoring – ungefähr in Abständen von 6–12 Monaten – zu starten, um bei Symptombeginn sofort eine Behandlung einleiten zu können.

Ein halbes Jahr – ist dieser Zeitraum auch vom Alter des Patienten abhängig?

Sicherlich würde man noch nicht bei einem 30-Jährigen so engmaschig untersuchen. Wenn aber die Mutation vorliegt und ein junger Patient schon ein Karpaltunnelsyndrom aufweist, dann sind regelmäßige Kontrollen besonders wichtig. Letztlich ist es auch von der je-

weiligen Mutation abhängig, wie häufig man den Patienten kontrolliert. Es gibt genetische Varianten, für die ein rascher Krankheitsprogress bzw. ein eher früher Krankheitsbeginn bekannt ist. Zudem sollten die Mutationsträgerinnen und -träger über die möglichen ersten Symptome aufgeklärt werden.

Stichwort Familienanamnese: Auf welche Bereitschaft stoßen Sie bei den Erkrankten und Angehörigen, die Krankheitsursache genauer abklären zu lassen?

Die Angst ist groß, diese Krankheit auch an die Kinder eventuell weitervererbt zu haben. Man berät natürlich zunächst den Indexpatienten und klärt ihn schon vor dem Gentest auf, dass ein 50-prozentiges Risiko besteht, dass er die Erkrankung auf die Kinder weitervererbt hat. Manche wollen dann gleich mit ihren Kindern sprechen – insbesondere, weil es inzwischen Therapiemöglichkeiten gibt. Andere wollen es vorerst nicht thematisieren, um die Angehörigen nicht zu belasten. Wichtig ist die Beratung dann, wenn die Kinder oder auch die Geschwister bereits jenes Alter erreicht haben, in der die Erkrankung – mutationsabhängig – typischerweise auftritt. Denn nur so kann möglichst rasch eine allfällige Therapie eingeleitet werden.

Wie ist mit multimorbiden Patienten umzugehen, wenn Einflüsse von Begleiterkrankungen auf die Symptome nicht auszuschließen sind?

Bei älteren Patienten muss man immer damit rechnen, dass Begleiterkrankungen wie zum Beispiel Diabetes mellitus, Vitaminmangel oder ein Malignom vorliegen. Wichtig ist, dass man hierbei genau auf den Phänotyp achtet, die Vor- bzw. Zusatzerkrankungen verschlimmern den Verlauf meist zusätzlich. Daher sind neurologische und kardiologische Kontrolluntersuchungen auch in diesem Hinblick durchzuführen.

Derzeit ist nur die kausale Behandlung von Patientinnen und Patienten der Stufen 1 und 2 möglich. Welche Therapie kann man bei einer weit fortgeschrittenen hATTR-Amyloidose den Erkrankten bieten bzw. wann ist der Point-of-no-Return erreicht, an dem es keinen Sinn mehr hat, eine medikamentöse Therapie einzusetzen?

Auf alle Fälle muss man kausal behandeln, solange der Patient den Untersuchungsraum noch selbst betreten kann und keinen Rollstuhl braucht. Für Patienten mit FAP-3, die schon im Rollstuhl sitzen, brauchen wir eine Studie. Motorische Endpunkte sind dann nicht mehr relevant, aber Endpunkte wie Durchfall, Inkontinenz, Schmerzen, Gewichtsentwicklung, kardiale Dekompensation, orthostatische Dysregulation.

Von der hATTR-Amyloidose ist die zwar ähnlich verlaufende, aber nicht erbliche Wildtyp-TTR-Amyloidose zu unterscheiden. Treten hier gehäuft Neuropathien auf?

Tatsächlich ja – möglicherweise wurden bislang Patientinnen und Patienten mit ungeklärten Polyneuropathien nicht immer richtig zugeordnet. In den letzten Jahren werden aus der Kardiologie immer öfters Patientinnen und Patienten an die Neurologie überwiesen, die zusätzlich zur ATTR-Amyloidose auch schwere Polyneuropathien haben. Daher ist es mittlerweile sogar umgekehrt – ich lasse Patientinnen und Patienten mit progressiver Polyneuropathie immer kardial abklären – es könnte ja eine Wildtyp-Amyloidose sein.

Das Interview führte Rainald Edel, MBA, Welldone Werbung und PR, Wien.

■ Zur Fachkurzinformation bitte klicken ■

Weitere Information:

Rainald Edel, MBA
Welldone Werbung und PR GmbH
A-1090 Wien, Lazarettgasse 19/OG4
E-mail: r.edel@welldone.at

TTR02-AUT-F00062

Fachkurzinformation zum Text auf Seite 45

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung. Dies ermöglicht eine schnelle Identifizierung neuer Erkenntnisse über die Sicherheit. Angehörige von Gesundheitsberufen sind aufgefordert, jeden Verdachtsfall einer Nebenwirkung zu melden.

Onpattro 2 mg/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung. Qualitative und quantitative Zusammensetzung: Jede Durchstechflasche enthält Patisiran-Natrium entsprechend 10 mg Patisiran, als Lipid Nanopartikel. Jeder ml Konzentrat enthält 3,99 mg Natrium. Sonstige Bestandteile: [(all-Z)-Heptatriaconta-6,9,28,31-tetraen-19-yl][4-(dimethylamino)butanoat] [(2R) 2,3 Bis(tetradecyloxy)propyl](N-{3-[omega-methoxypoly(oxyethylen)-<n>-alpha-yl]propyl}carbamate), n = ca. 47, Colfoscerilstearat, Cholesterol, Dinatriumhydrogenphosphat 7 H₂O, Kaliumdihydrogenphosphat, Natriumchlorid, Wasser für Injektionszwecke Wirkstoffgruppe: Andere Mittel für das Nervensystem. ATC-Code: N07XX12. **Anwendungsgebiete:** Onpattro wird zur Behandlung der hereditären Transthyretin-Amyloidose (hATTR-Amyloidose) bei erwachsenen Patienten mit Polyneuropathie der Stadien 1 oder 2 angewendet. **Gegenanzeigen:** Starke Überempfindlichkeit (z. B. Anaphylaxie) gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. ZulNr: EU/1/18/1320/001. **Zulassungsinhaber:** Alnylam Netherlands B.V. Strawinskylaan 3051 1077ZX Amsterdam, Niederlande. **Rezeptpflicht/Apothekenpflicht:** rezept- und apothekenpflichtig. **Stand der Information:** Juli 2019.

Weitere Angaben wie Dosierung und Art der Anwendung, Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkung mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit sowie Nebenwirkungen entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation.

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)