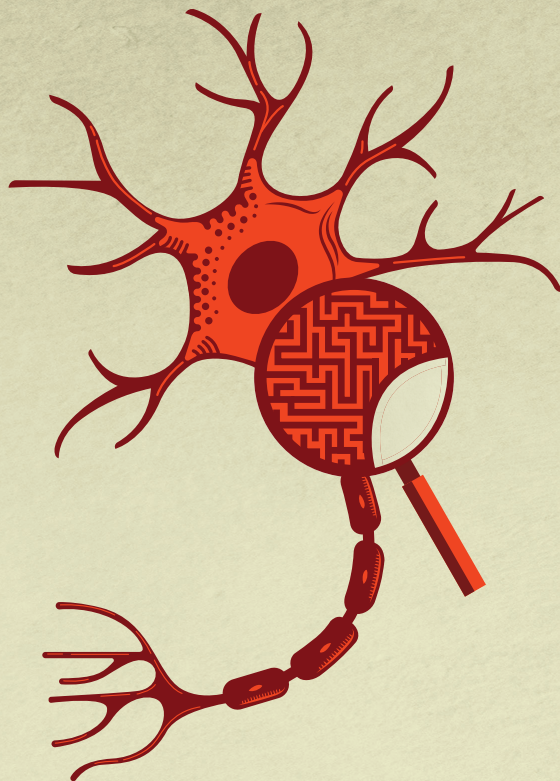


ATTR-PN : POLYNEUROPATHIE AMYLOÏDE FAMILIALE À TRANSTHYRÉTINE



La polyneuropathie amyloïde familiale à transthyrétine (ATTR-PN) est une maladie neurodégénérative rare et fatale causée principalement par une mutation du gène codant pour la transthyrétine^{1,2}.

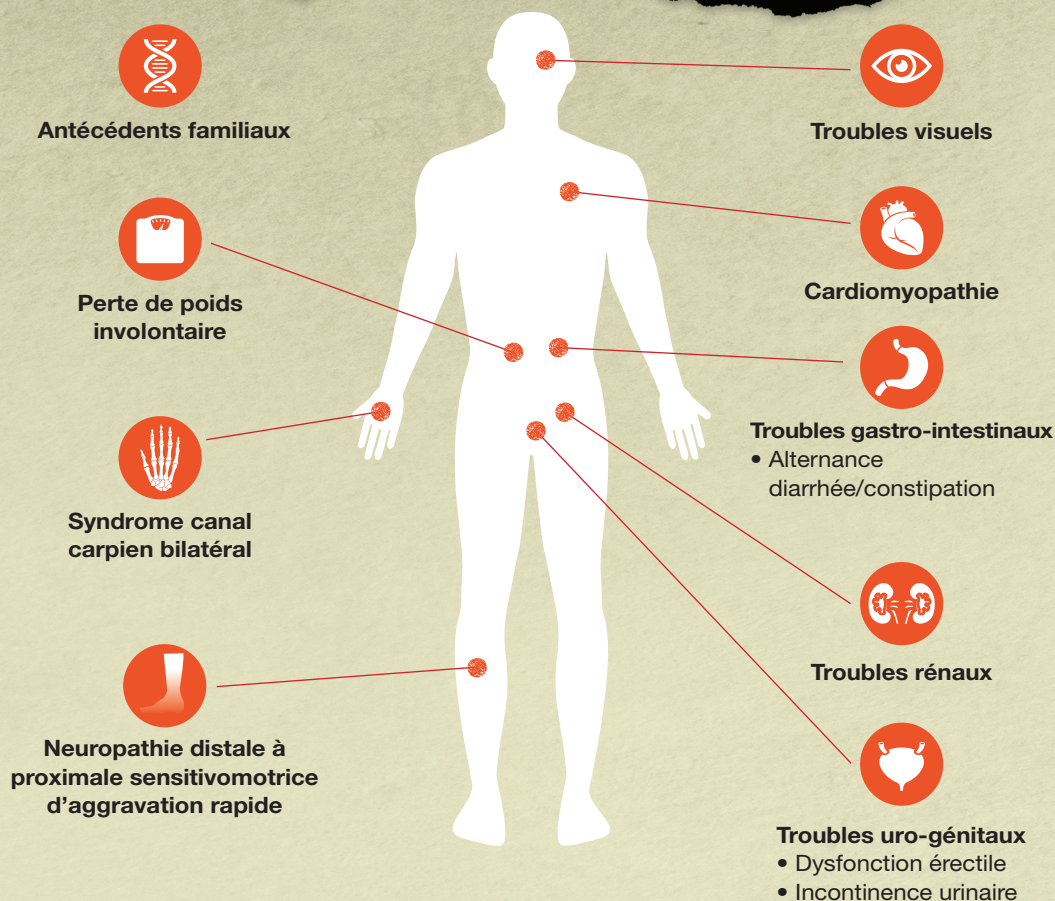


La déstabilisation et la dissociation de la transthyrétine déclenche une cascade d'événements qui aboutissent à la formation de fibrilles amyloïdes^{3,4,5}.



Le dépôt de substance amyloïde se produit essentiellement dans les systèmes nerveux périphérique et autonome, ce qui entraîne une neurodégénérescence progressive (distale à proximale), une atteinte de différents organes et un déclin de la fonction neurologique^{4,6,7}.

RED FLAGS CLINIQUES^{6,7}



1. Ando Y, Nakamura M, Araki S. Transthyretin-related familial amyloidotic polyneuropathy. *Arch Neurol*. 2005;62: 1057-1062
2. Dattilo PB. Familial (ATTR) amyloidosis misdiagnose as primary (AL) variant: a case report. *Cases J*. 2009;2: 9295-9298
3. Sousa MM, *et al*. Deposition of transthyretin in early stages of familial amyloidotic polyneuropathy: evidence for toxicity of nonfibrillar aggregates. *Am J Pathol*. 2001;159: 1993-2000
4. Johnson SM, Connelly S, Fearn C, *et al*. The transthyretin amyloidoses: from delineating the molecular mechanism of aggregation linked to pathology to a regulatory-agency-approved drug. *J Mol Biol*. 2012;421: 185-203
5. Hou X, *et al*. Transthyretin and familial amyloidotic polyneuropathy. Recent progress in understanding the molecular mechanism of neurodegeneration. *FEBS J*. 2007;274(7): 1637-1650
6. Conceição I, *et al*. « Red-flag » symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Journal of the Peripheral Nervous System* 2016; 21: 5-9.
7. Adams D, *et al*. Rapid progression of familial amyloidotic polyneuropathy. *American Academy of Neurology* 2015; 85: 675-82.