

INTRODUCCIÓN A LA ENFERMEDAD

# AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA



*David y su hija  
Sarah padecen  
amiloidosis hATTR.*



Amyloidosis  
Research  
Consortium

**ARCI.ORG**

# EL CONOCIMIENTO ES PODER

## ACERCA DEL CONSORCIO DE INVESTIGACIÓN SOBRE AMILOIDOSIS

El Consorcio de Investigación sobre Amiloidosis (ARC, por sus siglas en inglés) es una organización sin ánimo de lucro dedicada a impulsar avances en la concienciación, la ciencia y el tratamiento de las enfermedades amiloides. La misión del ARC es mejorar y prolongar las vidas de las personas con amiloidosis. El ARC está comprometido con las iniciativas de colaboración que aceleran el ritmo de los descubrimientos, proporcionan un mayor acceso de los pacientes a una atención más eficaz y mejoran los resultados a corto y largo plazo. El ARC trabaja con socios del sector, la administración pública y la comunidad científica e investigadora para impulsar la innovación y llevar tratamientos prometedores de los laboratorios a las clínicas. Nuestra labor de divulgación y formación informa y faculta a pacientes, familias, cuidadores, médicos e investigadores.

---

Puede obtener más información acerca del ARC en [www.arci.org](http://www.arci.org) o puede llamar al **(617) 467-5170**.



# ÍNDICE

<b>INTRODUCCIÓN .....</b>	<b>2</b>
<b>AMILOIDOSIS .....</b>	<b>3</b>
<i>¿Qué es la amiloidosis?.....</i>	3
<i>¿Por qué son tan importantes las proteínas?.....</i>	3
<i>¿Qué es la amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR)?.....</i>	4
<i>¿Cómo de común es la hATTR?.....</i>	5
<b>HERENCIA .....</b>	<b>7</b>
<i>¿Cómo se hereda la hATTR?.....</i>	7
<i>¿Cuáles son las diferentes mutaciones de TTR?.....</i>	8
<i>¿Qué probabilidad tengo de desarrollar síntomas si tengo la mutación de la TTR?.....</i>	8
<b>SÍNTOMAS .....</b>	<b>10</b>
<i>¿Cómo afecta al organismo la hATTR?.....</i>	10
<i>¿Cuáles son otros síntomas inespecíficos?.....</i>	12
<i>¿Qué debería contarle a mi médico?.....</i>	12
<b>DIAGNÓSTICO .....</b>	<b>14</b>
<i>¿Qué pruebas diagnósticas necesito?.....</i>	14
<i>¿Qué debo saber sobre las pruebas y el asesoramiento genéticos?.....</i>	14
<i>¿Debería pedir una segunda opinión?.....</i>	15
<b>APOYO Y RECURSOS PARA PACIENTES DEL ARC.</b>	<b>16</b>
<b>GLOSARIO .....</b>	<b>17</b>

El ARC agradece a Lisa Mendelson, licenciada en enfermería, maestría en ciencias de enfermería, enfermera especialista titulada, profesora adjunta de Medicina en la Facultad de Medicina de la Universidad de Boston, por su aportación para la elaboración de este folleto.

# INTRODUCCIÓN

La amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR) es una enfermedad sistémica rara que se transmite de padres a hijos. Causada por mutaciones genéticas en el gen de la transtirretina (TTR), provoca una acumulación de proteínas anómalas llamadas amiloides en uno o más órganos y tejidos, lo que afecta a su función. Si no se trata, puede causar complicaciones potencialmente mortales. El diagnóstico y el tratamiento precoces son fundamentales para prevenir o retrasar la progresión de la hATTR.

El diagnóstico de amiloidosis hereditaria de transtirretina (hATTR) puede ser confuso y emocionalmente doloroso y suscitar muchos sentimientos y dudas. Es fundamental que aprenda todo lo que pueda sobre la enfermedad, su causa, su tratamiento y cómo le podría afectar a usted y a sus seres queridos. Un paciente bien informado puede colaborar de manera activa con su equipo de atención sanitaria a la hora de tomar decisiones sobre el tratamiento, gestionar su atención y defender sus necesidades.

**El objetivo de este folleto es convertirse en un recurso completo y una guía para tomar decisiones fundamentadas sobre el tratamiento.**

ARC agradece el apoyo para la traducción de este folleto proporcionado por: Alexion, AstraZeneca Rare Disease, y Prothena Biosciences.



# AMILOIDOSIS

## ¿QUÉ ES LA AMILOIDOSIS?

La amiloidosis es un conjunto de enfermedades que se producen cuando las proteínas que se pliegan incorrectamente (llamadas amiloides) se acumulan y generan fibrillas que se depositan en los órganos y tejidos del organismo, perjudicando así su funcionamiento. Las fibrillas de amiloide suelen acumularse en el corazón, los riñones y los nervios; también se acumulan, con menos frecuencia, en el hígado, el bazo, el tracto gastrointestinal y en las vías respiratorias. Estas pueden afectar a varios órganos y nervios o limitarse a una parte del organismo. Los síntomas a veces se confunden con afecciones más habituales.

Existen más de 30 proteínas diferentes que pueden causar amiloidosis. Cada proteína tiene asociados distintos síntomas y tratamientos, y está vinculada a un subtipo único de amiloidosis. Cada subtipo se denomina con una «A» de amiloide, seguida de la abreviatura de la proteína anómala. Por ejemplo, la amiloidosis AL está causada por cadenas ligeras de inmunoglobulina anómalas, y la ATTR por la proteína transtirretina (**TTR**) anómala. El tratamiento se decide en función del tipo de amiloide y de qué órganos y tejidos se han visto afectados.

**El amiloide es una sustancia similar al almidón que generan las proteínas que se pliegan incorrectamente. El amiloide se une formando fibras rígidas y lineales (llamadas fibrillas) que se acumulan en los tejidos y órganos.**

## ¿POR QUÉ SON TAN IMPORTANTES LAS PROTEÍNAS?

Cientos de proteínas llevan a cabo una labor imprescindible en nuestras células. Cada una tiene una función concreta para mantenernos sanos.

Las indicaciones del ADN controlan la forma y la estructura

de la proteínas. Las proteínas normales se pliegan de forma concreta, cumplen su función y luego se reciclan o se eliminan del organismo.

En la amiloidosis, las proteínas mutadas se forman de manera incorrecta (se pliegan incorrectamente), por lo que no pueden cumplir su función y al organismo le resulta difícil eliminarlas. Estas proteínas que se pliegan incorrectamente se acumulan en el organismo y generan fibrillas (amiloides) en los tejidos y los órganos como el corazón, los riñones o los nervios. A medida que se acumulan a lo largo del tiempo, afectan a la función de los órganos y provocan el empeoramiento de los síntomas, lo que indica que algo va mal.

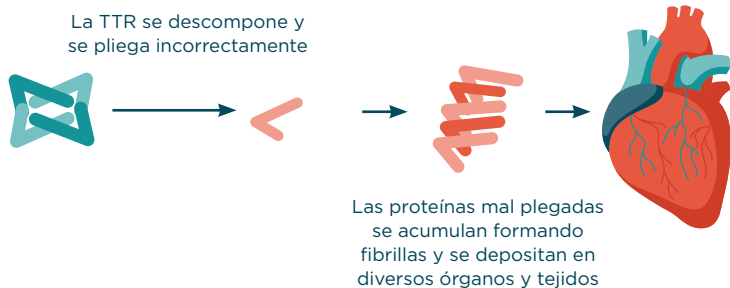
Diversas proteínas pueden plegarse incorrectamente y dar lugar a distintos tipos de amiloidosis, pero todas tienen la misma estructura anómala. Las pruebas diagnósticas pueden identificar tipos concretos de amiloide.

**Las proteínas transtirretina (TTR) anómalas se observan en dos tipos de amiloidosis: la amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR) y la amiloidosis transtirretina natural (ATTRwt). El curso natural de la enfermedad es distinto en la hATTR y la ATTRwt, por lo que es importante identificar correctamente el tipo.**

## **¿QUÉ ES LA AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA (hATTR)?**

La amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR) es una forma sistémica rara de amiloidosis. Una mutación en el gen de la transtirretina (TTR) hace que la proteína se vuelva inestable, se pliegue incorrectamente y forme depósitos amiloides. Las hebras de fibrillas de amiloide se acumulan en varios órganos y nervios, lo que afecta a su funcionamiento. Existen más de 120 mutaciones genéticas que causan la hATTR y todas se transmiten de padres a hijos. Dependiendo de la mutación específica, los síntomas pueden comenzar a los 30 años, aunque la mayoría aparecen más tarde. Sin tratamiento, la enfermedad empeora con el tiempo.

## DESCOMPOSICIÓN Y PLEGAMIENTO INCORRECTO DE LAS PROTEÍNAS TTR



Los síntomas varían en función de los órganos y sistemas afectados. En la hATTR, las fibrillas de amiloide se acumulan con mayor frecuencia en los nervios periféricos (nervios que controlan la sensibilidad y el movimiento en las extremidades), los nervios autónomos (nervios que controlan la función de los órganos, como la digestión y la tensión arterial) y el corazón. Asimismo, también pueden verse afectados otros órganos, como los ojos y el tracto gastrointestinal.

De no tratarse, la enfermedad es progresiva y, a la larga, mortal. Los síntomas se asemejan a los de otras enfermedades más comunes, por lo que la amiloidosis hATTR es difícil de reconocer y diagnosticar. La identificación y el tratamiento precoces son esenciales para mejorar los resultados.

**El gen TTR da instrucciones para producir una proteína llamada transtirretina, que se produce principalmente en el hígado. Su función en el organismo es transportar vitamina A (retinol) y una hormona llamada tiroxina por todo el cuerpo. Las mutaciones de TTR hacen que las proteínas de transtirretina se plieguen incorrectamente y formen depósitos de amiloide.**

## ¿CÓMO DE COMÚN ES LA hATTR?

Se desconoce la incidencia exacta de la hATTR, pero la enfermedad es endémica en ciertas zonas de Portugal, Brasil,

Suecia y Japón. En Estados Unidos, hasta 6400 personas padecen hATTR. En Estados Unidos, se estima que entre 10 000 y 50 000 personas padecen hATTR, aunque muchas menos, entre 5 000 y 10 000 personas, han sido diagnosticadas.

La enfermedad es más frecuente en el norte de Portugal, donde afecta a una de cada 1000 personas. También es más prevalente en las personas de ascendencia afroamericana e irlandesa. Sin embargo, no se limita a estos grupos. Se ha detectado en todas las etnias y se da por igual en hombres y mujeres.

Se estima que la incidencia anual de hATTR en Europa es de 0,3 nuevos casos por millón de personas, con una prevalencia de 5,2 casos por millón de habitantes.

Dado que la amiloidosis suele diagnosticarse de forma errónea, el número real de casos podría ser mucho mayor de lo notificado.



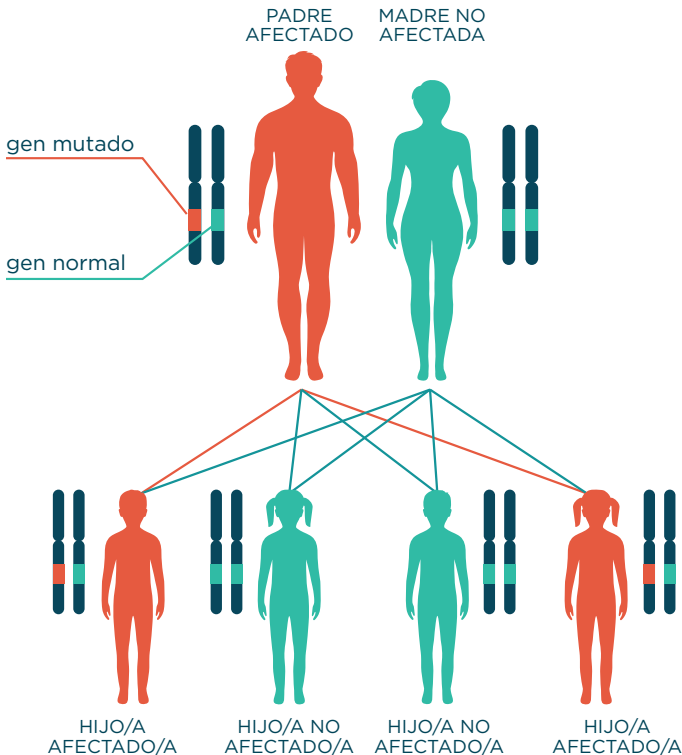
# HERENCIA

## ¿CÓMO SE HEREDA LA hATTR?

La amiloidosis hATTR está causada por cambios (mutaciones) en el gen TTR. Estas mutaciones alteran la secuencia de ADN, haciéndola diferente de la que se encuentra en la mayoría de las personas.

Cada niño hereda dos copias de cada gen: una de su madre y otra de su padre. La hATTR se hereda con un patrón autosómico dominante. Esto significa que heredar solo una copia del gen mutado puede causar la enfermedad. Asimismo, puede producirse una nueva mutación (mutación *de novo*), pero es poco frecuente. La mayoría de los pacientes a los que se les ha diagnosticado hATTR han heredado el gen de uno de sus progenitores.

### PATRÓN DE HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE



## ¿CUÁLES SON LAS DIFERENTES MUTACIONES DE LA TTR?

Se han identificado más de 120 mutaciones de la TTR. Las mutaciones V122I, T60A y V30M son las variantes más comunes en Estados Unidos. Todas alteran la estructura de la transtirretina, lo que hace que no pueda formarse correctamente y llevar a cabo sus funciones normales.

La mutación V122I se asocia a cardiomiopatía y es más probable que se observe en personas de ascendencia africana occidental. En EE. UU., se calcula que entre el 3 y el 4 % de los afroamericanos presentan esta mutación.

Aunque algunas mutaciones de la TTR se asocian principalmente a manifestaciones nerviosas o cardíacas, la mayoría de los pacientes presentan una combinación de síntomas. Independientemente de la variante específica de TTR, los síntomas y la progresión de la hATTR son impredecibles y sus efectos pueden variar incluso entre miembros de una misma familia.

**La variante V30M causa principalmente síntomas nerviosos. Se encuentra en familias de Portugal, España, Francia, Suecia, Japón y sus descendientes. La mutación V122I se asocia con mayor frecuencia a complicaciones cardíacas. La portan el 3-4 % de los descendientes de africanos occidentales, un linaje común entre los afroamericanos. La mutación T60A, presente en personas de etnia irlandesa, es la más frecuente en el Reino Unido. Suele afectar tanto al sistema nervioso periférico como al corazón.**

## ¿QUÉ PROBABILIDAD TENGO DE DESARROLLAR SÍNTOMAS SI TENGO LA MUTACIÓN DE LA TTR?

Se emplea el término «penetrancia» para definir la probabilidad de que una persona se vea afectada por una enfermedad si tiene el gen causante de la misma.

Si un determinado gen tiene una «penetrancia completa», el 100 % de las personas que tienen el gen desarrollan la enfermedad correspondiente. La hATTR tiene una «penetrancia variable», lo que significa que algunas mutaciones tienen una mayor penetrancia que otras. Otros factores, como los antecedentes familiares, la región geográfica, el grupo étnico y el sexo, pueden influir en la probabilidad de que un paciente desarrolle la hATTR, así como en la edad a la que empiezan a aparecer los síntomas (edad de aparición). No todas las personas con una mutación genética desarrollarán la enfermedad.

En Portugal, el 80 % de los portadores de la mutación V30M presentan la enfermedad a los 50 años y el 91 %, a los 70 años. En Suecia, la penetrancia es mucho menor, con una aparición de la hATTR en solo el 11 % de los portadores a los 50 años y en el 52 % a los 80 años. Entre las personas de ascendencia africana occidental con la mutación V122I, la mayoría no desarrolla síntomas de amiloidosis hATTR antes de los 80 años.

**No todas las personas que heredan una mutación de la TTR desarrollan hATTR. Las personas que desarrollan hATTR pueden presentarla de forma diferente a sus familiares. Su médico puede orientarle sobre las opciones de pruebas genéticas y ayudarle a entender los resultados.**

# SÍNTOMAS

## ¿CÓMO AFECTA AL ORGANISMO LA hATTR?

La hATTR es una enfermedad sistémica y progresiva que puede afectar a varios órganos y zonas del organismo. Puede causar muchos síntomas diferentes. Estos surgen en la edad adulta, normalmente entre los 30 y los 65 años.



### Sistema nervioso periférico

La neuropatía periférica (daño en los nervios de manos, pies y extremidades inferiores) es frecuente en la amiloidosis hATTR. Suele producirse dolor, entumecimiento, hormigueo, debilidad o ardor en ambos lados del cuerpo (polineuropatía). Puede haber una mayor sensibilidad al dolor y una menor sensibilidad al calor. A medida que la enfermedad avanza, los músculos pueden volverse rígidos y debilitarse. La coordinación puede verse afectada, lo que dificulta caminar o realizar actividades que requieran habilidades motoras de precisión. El síndrome del túnel carpiano en ambas muñecas podría estar causado por el depósito de amiloide y puede ser uno de los primeros síntomas de la hATTR.



### Sistema nervioso autónomo

Los nervios autónomos controlan la función de los órganos internos, como el intestino, la vejiga, el estómago y las glándulas. La hATTR puede afectar al ritmo cardíaco, la tensión arterial, la digestión, la transpiración y otros procesos corporales. Los síntomas de la neuropatía autonómica pueden ser mareo al ponerse de pie rápidamente (hipotensión ortostática); infecciones urinarias recurrentes (debido a la retención urinaria); disfunción sexual; sudoración anómala; y episodios alternantes de diarrea y estreñimiento.



### Corazón

Los depósitos de amiloide pueden provocar insuficiencia cardíaca congestiva (debilidad del corazón que provoca una acumulación de líquido en el organismo); miocardiopatía hipertrófica

(engrosamiento del músculo cardíaco); enfermedad coronaria; latido irregular del corazón (arritmia); o síncope (desmayo). Los síntomas pueden ser náuseas, pérdida de peso, dificultad para respirar, incapacidad para conciliar el sueño, fatiga, mareos e hinchazón de las piernas (edema).



### Riñones

La acumulación de fibrillas de amiloide puede provocar un síndrome nefrótico, que se produce normalmente en personas con la mutación V30M.

Los síntomas son pérdida excesiva de proteínas en la orina e hinchazón de las extremidades inferiores. También pueden hincharse el estómago, los brazos y los pulmones. En caso de insuficiencia renal, puede ser necesaria una diálisis para filtrar la sangre.



### Tracto gastrointestinal

Los depósitos de amiloide en el aparato digestivo o tracto gastrointestinal (GI) pueden provocar náuseas y vómitos, diarrea crónica, estreñimiento,

sensación de estar lleno tras ingerir pequeñas cantidades de alimentos (saciedad precoz) y episodios de diarrea y estreñimiento graves alternados.



### Ojos

Alrededor del 20 % de las mutaciones de TTR afectan a los ojos. Los síntomas pueden incluir moscas volantes oscuras (manchas o formas en el campo de visión); sequedad ocular; aumento de la presión ocular (glaucoma); opacidad en el gel transparente que rellena el globo ocular (opacidad vítrea); vasos sanguíneos anómalos en el ojo; o pupilas de aspecto irregular. La visión puede verse afectada.

### Otros síntomas

Otros síntomas menos frecuentes de la hATTR pueden ser cambios en la piel, pérdida de audición, dificultad para respirar, anemia y estenosis espinal lumbar.

## ¿CUÁLES SON OTROS SÍNTOMAS INESPECÍFICOS?

Los síntomas inespecíficos son aquellos que pueden deberse a una gran variedad de enfermedades. La fatiga es un ejemplo. Otros son la fiebre, el malestar general, el adelgazamiento, los problemas para concentrarse o la rigidez. La amiloidosis hATTR suele aparecer lentamente, a lo largo de muchos años. Dado que es una enfermedad minoritaria, los médicos suelen atribuir sus síntomas a enfermedades más habituales. Los diagnósticos erróneos conducen a menudo a tratar enfermedades que no están relacionadas y a retrasar el acceso a opciones terapéuticas adecuadas.

### SÍNTOMAS DE ALERTA DE LA hATTR

**La naturaleza sistémica de la hATTR puede dificultar su reconocimiento. Las señales de alarma son la neuropatía progresiva en ambos lados del cuerpo (polineuropatía) y uno o más de los siguientes síntomas:**

Signos de disfunción autonómica precoz, como sequedad de boca o incontinencia.

Síntomas de insuficiencia cardíaca, como fatiga o edema

Diarrea crónica grave, estreñimiento grave o episodios de estreñimiento y diarrea graves.

Pérdida de peso inexplicable

Síndrome del túnel carpiano en ambas muñecas (túnel carpiano bilateral)

«Moscas volantes» u opacidad vítrea

## ¿QUÉ DEBERÍA CONTARLE A MI MÉDICO?

Es importante que informe a su médico de todos sus síntomas y de cómo han evolucionado con el tiempo. La presencia de varios síntomas de alarma (véase la tabla) puede hacer sospechar que se trata de una amiloidosis hATTR. Asimismo, es importante que

informe a su médico si alguno de sus familiares ha padecido enfermedades similares. Los antecedentes familiares pueden respaldar el diagnóstico de la amiloidosis hATTR, pero no tener familiares afectados no la descarta, especialmente si tiene más de 50 años.

Pídale a su médico que le derive a un centro especializado en el diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis. Para desarrollar el mejor plan de tratamiento, su médico de atención primaria y otros especialistas deben coordinar la atención con los expertos de estos centros.

# DIAGNÓSTICO

## ¿QUÉ PRUEBAS DIAGNÓSTICAS NECESITO?

Un diagnóstico correcto es esencial para un tratamiento eficaz y oportuno. La biopsia es el método de referencia para diagnosticar la hATTR. Normalmente, se toma una pequeña muestra de grasa de la parte inferior del abdomen del paciente para realizar la prueba, pero la biopsia también puede ser una muestra de piel o de tejido de un órgano afectado. A continuación, la muestra o muestras se tiñen con colorante rojo Congo y se observan al microscopio con luz polarizada. El amiloide teñido tiene una característica «birrefringencia verde manzana», lo que significa que aparecerá verde bajo luz polarizada. Aunque la biopsia es el método de referencia, esta prueba no es precisa al 100 %.

Una vez confirmada la presencia de amiloide, es necesario determinar el tipo de proteína amiloide mediante un proceso conocido como microdissección láser con espectrometría de masas. A continuación, es necesario realizar pruebas genéticas para diferenciar la amiloidosis hATTR de la amiloidosis ATTR no hereditaria natural (ATTRwt). Diferenciarlas es importante para tomar decisiones personales y médicas acertadas.

Aunque la biopsia endomiocárdica (biopsia del tejido cardíaco) sigue siendo la herramienta diagnóstica definitiva, la imagen nuclear (gammagrafía) está emergiendo como opción no invasiva de gran precisión. El estudio también puede constar de una combinación de otras pruebas para determinar el grado de afectación de los órganos. Estas pruebas pueden ser evaluación de síntomas, análisis de sangre, electrocardiografía (ECG), ecocardiografía, diagnóstico por imagen multimodal, biopsias de otros órganos y pruebas genéticas. Los estudios de conducción nerviosa y de fibras pequeñas se utilizan para evaluar el daño nervioso. La función cardíaca se evalúa mediante ECG y ecocardiografía, así como con resonancia magnética cardíaca.

## ¿QUÉ DEBO SABER SOBRE LAS PRUEBAS Y EL ASESORAMIENTO GENÉTICOS?

Las pruebas genéticas identifican cambios en cromosomas, genes o proteínas. Cuando se evalúan cadenas de ADN en busca de marcadores genéticos de variantes de TTR, el análisis identifica



más del 99 % de las mutaciones causantes de la enfermedad. Los resultados de las pruebas pueden confirmar o descartar la presencia de hATTR y ayudar a comprender la probabilidad de desarrollar o transmitir la enfermedad, pero no pueden predecir su aparición, gravedad o ritmo de progresión.

Las pruebas genéticas tienen ventajas y riesgos. La decisión de someterse a dichas pruebas es personal y compleja. Es una elección voluntaria que requiere de su consentimiento informado. Es importante entender la prueba, lo que puede y no puede decirle, y las posibles consecuencias de los resultados.

La mayoría de los riesgos tienen que ver con las consecuencias emocionales, sociales o económicas de los resultados de las pruebas. Algunas personas pueden sentirse enfadadas, deprimidas, ansiosas o culpables. Ciertos parientes consanguíneos pueden verse afectados, lo que crea tensiones en la familia. Asimismo, existe la posibilidad de discriminación genética al intentar obtener un seguro de vida.

Los beneficios pueden ser el alivio de la incertidumbre y la oportunidad de tomar decisiones informadas sobre el cuidado de su salud. Los resultados de las pruebas suelen impulsar a los pacientes a buscar nuevas opciones de seguimiento y tratamiento o a reconsiderar las decisiones relativas a la planificación familiar.

Un asesor genético puede explicarles a usted y a su familia los pros y los contras de las pruebas genéticas, incluidos los aspectos sociales y emocionales. También recibirá información sobre la naturaleza y las implicaciones de los trastornos genéticos. Este proceso puede ayudarle a convertir el conocimiento en poder.

## ¿DEBERÍA PEDIR UNA SEGUNDA OPINIÓN?

Dado que la hATTR es una enfermedad poco frecuente, puede ser difícil encontrar médicos que hayan visto muchos casos. Esto hace que sea importante pedir una segunda opinión antes de iniciar el tratamiento. Muchas compañías de seguros cubren el coste si el paciente o el médico lo solicitan.

El ARC y otros grupos de apoyo pueden ayudarle a encontrar centros especializados en el diagnóstico y el tratamiento de la hATTR.

# APOYO Y RECURSOS PARA LOS PACIENTES DEL ARC

El Consorcio de Investigación de la Amiloidosis (ARC) es una organización sin ánimo de lucro cuya misión es avanzar en los descubrimientos científicos, mejorar el acceso a los cuidados más avanzados y formar a los pacientes con herramientas educativas innovadoras y apoyo. Consulte el folleto complementario de la serie de la hATTR, **Resumen del tratamiento de la amiloidosis hereditaria por transtirretina**, para obtener más información sobre la hATTR o consulte nuestra herramienta gratuita en línea, My Amyloidosis Pathfinder, para conocer los centros de tratamiento y configurar notificaciones personalizadas para ensayos clínicos.



Siempre se están creando ensayos nuevos para ayudar a ampliar las opciones de tratamiento y mejorar la calidad de vida. Regístrese en MAP (My Amyloidosis Pathfinder) para recibir notificaciones cuando se publiquen ensayos clínicos y centros de tratamiento nuevos.



Selección de  
centros de  
tratamiento



Buscador de  
ensayos clínicos

[www.myamyloidosispathfinder.org](http://www.myamyloidosispathfinder.org)

# GLOSARIO

**ADN.** El ácido desoxirribonucleico es el material hereditario de los seres humanos y de todos los demás organismos. Casi todas las células del cuerpo humano tienen el mismo ADN.

**Amiloide.** Una sustancia como el almidón que generan las proteínas que se pliegan incorrectamente. El amiloide se une formando fibras rígidas y lineales (fibrillas) que se acumulan en los tejidos y órganos.

**Amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR).** Forma rara y progresiva de amiloidosis sistémica causada por una mutación genética hereditaria que provoca una acumulación de amiloide en varios órganos y tejidos.

**Amiloidosis por transtirretina.** Enfermedad progresiva caracterizada por la acumulación de depósitos anómalos de una proteína llamada amiloide en los órganos y tejidos del cuerpo.

**Amiloidosis por transtirretina natural (ATTRwt).** Amiloidosis adquirida con una proteína transtirretina normal (no mutada); suele causar disfunción cardíaca y se observa en varones mayores de 60 años.

**Asesoramiento genético.** Proceso por el que se informa a los pacientes o familiares con riesgo de padecer un trastorno hereditario de las consecuencias y la naturaleza del trastorno, la probabilidad de desarrollarlo o transmitirlo y las opciones que tienen en cuanto a su tratamiento y planificación familiar.

**Autosómico dominante.** Una de las muchas formas en que un rasgo o trastorno puede transmitirse de padres a hijos. Con una enfermedad autosómica dominante, puedes contraer la enfermedad con un gen anómalo de un solo progenitor.

**Biopsia endomiocárdica (BEM).** Intervención quirúrgica en la que un médico obtiene una pequeña muestra del tejido del músculo cardíaco para analizarla.

**Birrefringencia.** Fenómeno que presentan ciertos materiales en el que un rayo de luz se divide en dos rayos (doble refracción).

**Consentimiento informado.** El proceso de revelar información adecuada a los pacientes para que puedan tomar una decisión informada y voluntaria de aceptar o rechazar recibir atención médica, pruebas diagnósticas o tratamiento.

**Discriminación genética.** Se produce cuando las personas reciben un trato diferente por parte de su empresa o compañía de seguros por tener una mutación genética que causa o aumenta el riesgo de padecer un trastorno hereditario.

**Estudios de conducción nerviosa.** Una prueba diagnóstica que se utiliza para analizar la función, sobre todo la capacidad de transmitir señales eléctricas, de los nervios motores y sensitivos del cuerpo humano.

**Fibrillas.** Hilos largos de proteínas normalmente solubles que se aglutinan para crear fibras insolubles resistentes a la degradación.

**Gammagrafía.** Prueba diagnóstica en la que se obtiene una imagen bidimensional de los tejidos internos del cuerpo mediante la detección de la radiación que emite una sustancia radiactiva que se administra al organismo.

**Gen TTR.** Da instrucciones para producir una proteína llamada transtirretina.

**Miocardiopatía.** Tipo de enfermedad progresiva del músculo cardíaco en la que el corazón aumenta, se engrosa y/o se endurece de manera anómala.

**Neuropatía periférica.** Daño o enfermedad que afecta a los nervios y que puede dañar la sensibilidad, la movilidad, la función de las glándulas o los órganos u otros factores relacionados con la salud.

**Opacidad vítrea.** Moscas volantes, manchas o sombras causadas por fragmentos de células opacas en el humor vítreo o el cristalino del ojo.

**Patrón oro.** Prueba diagnóstica o punto de referencia ampliamente considerado como el mejor disponible en condiciones razonables.

**Polineuropatía.** Daño que afecta a los nervios periféricos (neuropatía periférica) en aproximadamente las mismas zonas en ambos lados del cuerpo; algunos de los síntomas son debilidad, entumecimiento o dolor urente.

**Proteínas.** Moléculas grandes y complejas que codifican nuestros genes y que desempeñan una función esencial en los procesos biológicos. La labor que llevan a cabo en las células es necesaria para conservar la estructura, función y regulación de los tejidos y órganos.

**Pruebas diagnósticas de medicina nuclear.** Rama de pruebas de diagnóstico por imagen que utiliza pequeñas cantidades de material radiactivo para diagnosticar, evaluar la gravedad de o tratar varias enfermedades.

**Resonancia magnética cardíaca (RMC).** Método diagnóstico que utiliza ondas de radio inocuas en lugar de radiografías para tomar imágenes; en la actualidad, es el método más exacto y reproducible para obtener imágenes del corazón.

**Rajo Congo.** Método de tinción histológico de referencia para diagnosticar la amiloidosis. Cuando se añade a una muestra de tejido, la tinción identifica y resalta la presencia de fibrillas de amiloide.

**Sistema nervioso autónomo.** Regula los procesos que se producen en los vasos sanguíneos, las glándulas y los órganos del cuerpo; funciona automáticamente, sin el esfuerzo consciente de una persona, para controlar la tensión arterial, la respiración, la digestión y otras funciones.

**Sistema nervioso periférico.** Red de nervios que envían información desde el sistema nervioso central (el cerebro y la médula espinal) al resto del cuerpo.

**Síncope.** Pérdida temporal del conocimiento relacionada generalmente con un flujo sanguíneo insuficiente al cerebro; también llamado desmayo o perder el conocimiento.

**Síndrome del túnel carpiano.** Enfermedad frecuente que provoca dolor, entumecimiento y hormigueo en las extremidades superiores; se produce cuando uno de los nervios principales de la mano, el nervio mediano, se aplasta o comprime a medida que pasa por la muñeca.

**Transtirretina.** Proteína producida principalmente en el hígado y que transporta vitamina A (retinol) y una hormona llamada tiroxina por todo el organismo.

**Variante genética.** Alteración de la secuencia de nucleótidos de ADN más frecuente.

## PÓNGASE EN CONTACTO CON EL ARC

Consortio de investigación sobre amiloidosis (ARC)  
320 Nevada Street, Suite 210  
Newton, MA 02460

Correo electrónico: **support@arci.org**

Teléfono: **(617) 467-5170**

De lunes a viernes de 09:00 a 17:00 EST

Puede obtener más información en **ARCI.ORG**



Amyloidosis  
Research  
Consortium