

Desde hace algún tiempo vengo notando entumecimiento y pérdida de fuerza en los brazos y las piernas. Recuerdo que a mi padre le pasaba lo mismo.

Enfermedad de Andrade

La enfermedad

También conocida como Polineuropatía Amiloídica Familiar tipo I (o "portuguesa"), es una enfermedad hereditaria causada por la mutación del gen que codifica la proteína transtirretina (TTR). La TTR anormal, producida por el hígado, forma depósitos de sustancia amiloide que se acumula progresiva y principalmente en el sistema nervioso periférico: tanto en los nervios motores, como en los sensitivos y, de forma característica, en los vegetativos (aquellos que controlan el funcionamiento de los órganos internos).

Suele manifestarse de abajo a arriba. Es decir, las molestias comienzan en los pies y las piernas y, luego, poco a poco, se extienden a los brazos, el tronco y los nervios del cráneo. Los síntomas son muy variados: hormigueos, entumecimiento, pérdida de fuerza y de sensibilidad. Pero además se añaden otra serie de problemas digestivos (estreñimiento, diarrea), cardíacos (arritmias), genitourinarios (alteraciones de la función renal, disfunción eréctil) u oculares (glaucoma, opacidades en el humor vítreo). La evolución de la enfermedad puede llegar a causar la muerte del paciente al cabo de varios años.

Basta con que uno de los padres padezca la enfermedad para que sus hijos tengan un 50% de posibilidades de padecerla. Suele manifestarse entre los treinta y cincuenta años, aunque hay casos más precoces y otros más tardíos. Y, en algunos casos, aún siendo portador del gen anómalo, puede no manifestarse nunca.

El diagnóstico

Ante cualquier sospecha debe realizarse un electromiograma, que no es sino un registro de la actividad eléctrica de nervios y músculos. Una biopsia posterior, ya sea de piel o de algún nervio, revelará el depósito de sustancia amiloide. Pero la confirmación definitiva se realiza

mediante el estudio genético del gen de la TTR (se han descrito hasta 70 posibles mutaciones, aunque una de ellas es con mucho la más frecuente).

Al tratarse de una enfermedad hereditaria puede ser aconsejable el asesoramiento de un médico genetista, tanto para los propios enfermos como para familiares que sean portadores del gen anómalo y todavía no hayan desarrollado la enfermedad.

El tratamiento

El diagnóstico precoz es fundamental. Pero lo cierto es que en la actualidad el único tratamiento eficaz es el trasplante de hígado, puesto que es el órgano que sintetiza la TTR anómala.

Mientras tanto, diversos tratamientos pueden producir un alivio exclusivamente sintomático de las ciertas manifestaciones clínicas.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Av. San Francisco Javier 9, 10º 24ª

41018 Sevilla

Teléfono: 954 989 892

Correo electrónico:

feder@enfermedades-raras.org

