

Medicinrådets præcisering vedr. opstart og seponering for tafamidis til arvelig transthyretinmedieret amyloidose med polyneuropati stadie 1

Opstartskriterier

Før opstart af behandling med tafamidis skal patienten have betydelige symptomer på sensorisk, motorisk eller autonom neuropati, og der skal foreligge en biopsi med TTR-aflejringer i væv (typisk hud, fedt eller myokardie). Den mediane levetid er kort, og derfor bør behandling opstartes hurtigst muligt.

Ved påvisning af storfiber polyneuropati ved nerveledningstest bør behandlingen opstartes umiddelbart, idet sygdommen således må forventes at have været aktiv et stykke tid før diagnose.

Ved påvisning af småfiber polyneuropati bør behandling opstartes, hvis patienten har samtidige neuropatiske smerter eller symptomer på erektil dysfunktion/urinretention/inkontinens/enterisk dysfunktion, som ikke skyldes anden tilstand. Småfiber polyneuropati bestemmes ved en klinisk undersøgelse, der viser nedsat sensibilitet for kulde/varme eller stik i et område, der strækker sig længere proksimalt end 10 cm over laterale malleol, og herudover 2 abnorme af følgende 3:

- 1) Intraepidermal nerve fiber density ved hudbiopsi,
- 2) Quantitative sudomotor axon reflex test
- 3) Kvantitativ sensorisk test

Ved påvisning af autonom neuropati uden sensorisk polyneuropati eller storfiber polyneuropati bør behandling opstartes ved:

- 1) Kardiovaskulær adrenerg dysfunktion (ortostatisk hypotension og/eller valsavatest med manglende sen fase 2 og forlænget recovery). Der kan samtidig være liggende hypertension og manglende fald i blodtrykket om natten.
- 2) Kardiovagal dysfunktion med nedsat pulsrespons til dyb respiration og valsavatest hvis der samtidig er symptomer på erektil dysfunktion/urinretention/inkontinens/enterisk dysfunktion, som ikke kan forklares af anden tilstand.
- 3) Ved påvist enterisk neuropati.

Der opstartes herudover behandling ved sensorisk, motorisk eller autonom neuropati, hvis der samtidig er hjerteinvolvering eller nyrepåvirkning.

Seponeringskriterier

Behandling med tafamidis bør seponeres ved uacceptable bivirkninger, ved levertransplantation og ved betydende sygdomsprogression. Hvis der opstår kliniske tegn på sygdomsforværring ved behandling med tafamidis, bør patienten skifte til et andet præparat, hvoraf patisiran bør være 1. valg.

Medicinrådet foretrækker patisiran over inotersen grundet bedre effektivitet og færre bivirkninger..

Sygdomsprogression defineres som:

Subjektivt oplevet forværring i kombination med en af følgende i en samlet vægt:

- Tydelig forværring ved neurofysiologisk undersøgelse
- Progression af neurogen autonom dysfunktion målt ved vippelejetest, valsavatest, dyb respiration og svedtest
- Kumamoto skala > 4 point forringelse
- Ufrivilligt vægttab > 5 % af kropsvægten eller mBMI reduktion > 10 %
- Nye symptomer eller tegn på ny organpåvirkning (øjnene undtaget)