

Hereditäre Transthyretin- Amyloidose





Was ist die
hereditäre
Transthyretin-
Amyloidose?

Sie haben soeben erfahren, dass Sie von der Erkrankung hereditäre Transthyretin-Amyloidose (ATTRv-Amyloidose – v = variant) betroffen sind.

Die Erkrankung gilt als selten, doch Sie sind nicht allein: **Weltweit gibt es etwa 50.000 Menschen**, die ebenfalls damit leben. Sie wird von Generation zu Generation weitervererbt.

Vielleicht gibt es in Ihrer Familie bereits jemanden mit der Erkrankung, vielleicht haben Sie noch nie davon gehört. **Diese Broschüre soll Ihnen dabei helfen, die Ursachen, typischen Symptome und die mögliche Auswirkung auf Ihren Alltag zu verstehen.**

Ausführliche und weiterführende Informationen finden Sie außerdem auf der Website: **www.hattrbridge.de**



Was passiert in meinem Körper?

Unsere Gene tragen die Informationen für den Bauplan aller Zellen unseres Körpers. Das Gen, welches die Information für das Eiweiß Transthyretin (TTR) trägt, ist bei Ihnen verändert. Ihr Arzt, bzw. Ihre Ärztin, würde sagen, es liegt eine Mutation vor.

Das Eiweiß Transthyretin hat vor allem die Aufgabe Vitamin A und Schilddrüsenhormone durch die Blutbahn zu transportieren. Durch die Genmutation kann es allerdings instabil werden und zerfallen. Die Zerfallsprodukte bilden in verschiedenen Organen mikroskopisch kleine Fasern, sogenannte **Amyloidfibrillen**. Sammeln sich zu viele dieser Fasern an, können die Organe ihre Funktion nicht mehr erfüllen.

Sind Sie Genträger*in, findet die Ablagerung der Amyloidfibrillen schon seit einigen Jahren statt. Nun schafft es Ihr Körper nicht mehr, dies ohne Beschwerden auszugleichen. Deshalb spüren Sie die ersten Symptome. Sie treten meist im Nerven- und Verdauungssystem und/oder am Herzen auf.



Können auch andere **Mitglieder meiner Familie** betroffen sein?

Die hereditäre Transthyretin-Amyloidose ist eine Erbkrankheit. Das heißt, sie wird von den Betroffenen an ihre Nachkommen weitergegeben: Wenn ein Elternteil die Genmutation besitzt, **besteht bei jedem Kind eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, diese zu erben.**

Dies unterscheidet die hereditäre Form der Transthyretin-Amyloidose (ATTRv) grundlegend von der nicht-erblichen Wildtyp-Form (ATTRwt). Letztere kommt viel häufiger vor, betrifft vor allem Männer über 65 Jahre, schreitet nur langsam voran und ist damit eher eine Alterserscheinung mit unklarer Ursache.

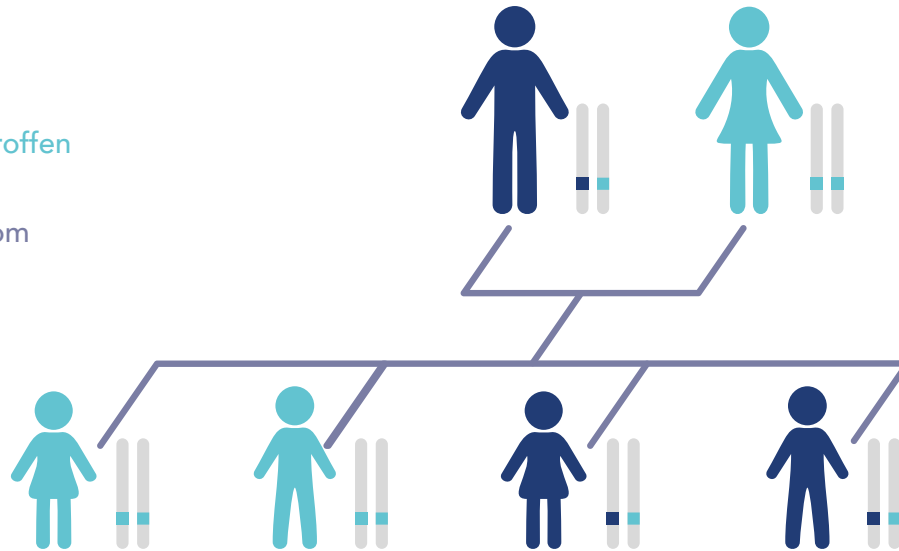
Die Symptome und das Lebensalter, in dem sich Ihre Form der Amyloidose erstmals bemerkbar macht, können selbst **innerhalb einer Familie stark variieren.** Es ist zudem nicht so, dass jemand mit einer nachgewiesenen Mutation zwangsläufig erkrankt.



● Betroffen

● Nicht betroffen

● Chromosom



Im gezeigten Beispiel hat der Vater der Familie die Genmutation von einem Elternteil geerbt. Da seine Frau keine ATTRv-Amyloidose hat, können zwei der vier Kinder betroffen sein.

Was kann ich für meine Familie tun?

Eventuell sind also Verwandte von Ihnen im engeren oder weiteren Familienkreis betroffen.

Sprechen Sie Ihren Arzt, bzw. Ihre Ärztin, darauf an, denn es gibt die Möglichkeit auch Ihre Familienmitglieder genetisch zu testen.

Möchten Sie mit Ihren Angehörigen über die Erkrankung reden? Eine gute Hilfestellung gibt die Website www.hattrbridge.de unter dem Menüpunkt „Nächste Schritte“.

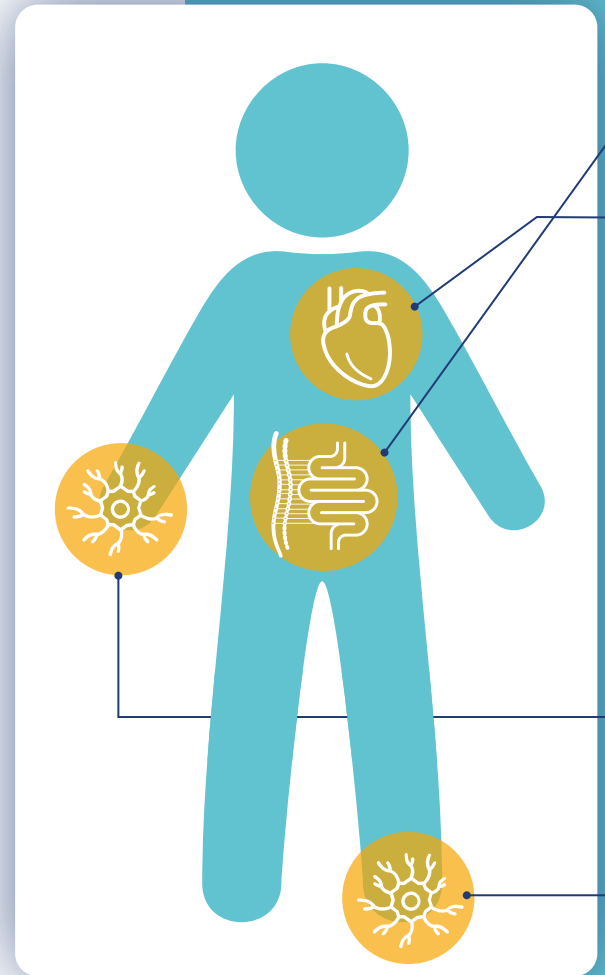
Das offene Gespräch ist wichtig. Es kann bei Familienangehörigen mit oder ohne Symptomen dazu beitragen, dass diese eine frühere Diagnose und Behandlung für diese schnell fortschreitende Erkrankung erhalten.



Was sind **typische Symptome** der Erkrankung?

Je nachdem, welche Genveränderung konkret bei Ihnen vorliegt, stellt sich die Erkrankung unterschiedlich dar. So können einige der hier genannten Symptome **in mehr oder weniger starker Ausprägung** auftreten – andere wiederum gar nicht.

Dass sich die ATTRv-Amyloidose so unterschiedlich darstellt, ist auch einer der Gründe, warum sich die Erkrankung so schwer diagnostizieren lässt. Zudem können Symptome im Laufe der Zeit zunehmen oder sich verändern. Deshalb ist es wichtig, dass Sie alle Ihre Beschwerden mit Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin besprechen.





Symptome im Zusammenhang mit den peripheren Nerven (Polyneuropathie)

- Kribbeln oder Brennen
- Taubheitsgefühl
- Gangunsicherheit
- Muskelschwäche + Muskelschwund
- Beidseitiges Karpaltunnelsyndrom

Symptome im Zusammenhang mit dem Herzen (Kardiomyopathie)

- Atemnot
- Geschwollene Beine (Ödeme)
- Unregelmäßiger Herzrhythmus (Vorhofflimmern)
- Rasche Erschöpfung
- Schwindelgefühl

Symptome im Zusammenhang mit den autonomen Nerven

- Schwere Verstopfung und Durchfall im Wechsel
- Schwindel beim Aufstehen
- Sexuelle Dysfunktion
- Störung des Schwitzens
- Blasenentleerungsstörung

Weitere Symptome

- Verschwommenes Sehen oder Fleckensehen
- Nierenfunktionsstörung



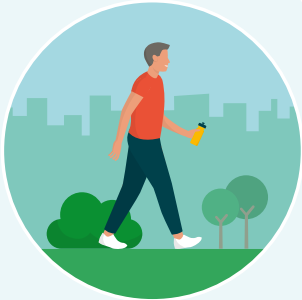
Welche dieser **Symptome** bemerke ich am ehesten **im Alltag**?

Das ist von Person zu Person sehr unterschiedlich. Wenn bei Ihnen bereits Symptome eingesetzt haben, wissen Sie selbst am besten, welche davon sich im Alltag am stärksten bemerkbar machen.

Viele Betroffene bemerken z. B. einen Wechsel zwischen Verstopfung und Durchfall und damit einen ungewollten Gewichtsverlust.

Kribbeln in den Füßen und Fingerspitzen, Wärme-Missempfindungen oder Kurzatmigkeit beim Treppensteigen gehören ebenfalls zu den typischen Beschwerden.

Was kann ich selbst **Gutes für mich tun?**

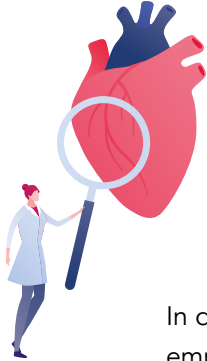


Wenn Sie bereits Symptome haben: Sprechen Sie unbedingt Ihren Arzt oder Ihre Ärztin darauf an. Erzählen Sie ihm* ihr, welche Beschwerden Ihnen am meisten zu schaffen machen, auch wenn sie scheinbar nicht in Zusammenhang miteinander stehen.

Generell gilt: **Achten Sie auf Ihre Gesundheit.** Insbesondere Verdauungsstörungen führen dazu, dass man zu wenig isst. Deshalb sollte Ihre **Ernährung gesund**, schmackhaft und energiereich sein. Ausreichend Ballaststoffe sind ebenfalls wichtig für eine gute Verdauung und dazu sollten Sie **ausreichend (ca. 2 Liter pro Tag) trinken.**

Versuchen Sie im Rahmen Ihrer Möglichkeiten sich **regelmäßig zu bewegen**, indem Sie z. B. spazieren gehen.

Was ist, wenn das **Herz oder die Nerven betroffen** sind?

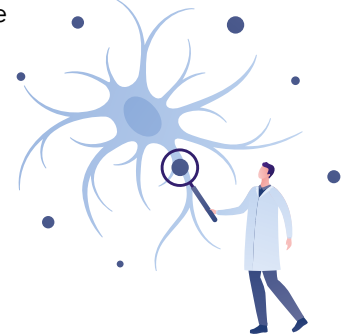


Bei der ATTRv-Amyloidose kann auch das Herz betroffen sein. Befinden sich darin die Eiweiß-Ablagerungen, kommt es eventuell zu einer Herzschwäche (Herzinsuffizienz) mit Ansammlungen von Flüssigkeit im Körpergewebe, die zu Schwellungen führen.

In diesem Fall gelten besondere Ernährungsempfehlungen: Bei einer Herzschwäche müssen Sie die Trinkmenge und den Salzgehalt von Speisen besonders im Auge behalten.

Wenn die Nerven betroffen sind, kommt es häufig zu Symptomen, die nicht klar auf ein Organ begrenzt sind, sondern sich im ganzen Körper bemerkbar machen können.

Es können sowohl die Nerven betroffen sein, die für bewusste Handlungen, wie beispielsweise das Bewegen der Arme und Beine oder das Sprechen, benötigt werden, als auch jene Nerven, die für unbewusste, automatisch ablaufende Handlungen, wie Verdauung oder Stoffwechsel, zuständig sind.



Ich würde gerne **mit jemandem sprechen**, der auch erkrankt ist.
Geht das?

Möglicherweise können Sie aufgrund Ihrer Symptome momentan nicht so intensiv am sozialen Leben teilnehmen, wie Sie es sich wünschen. Hier kann es durchaus helfen, wenn Sie offen mit Familie und Freunden über die Diagnose sprechen und sich unterstützen lassen. Darüber hinaus helfen Ihnen die Mitglieder der deutschen **Patientenorganisation** gerne weiter. Sie wissen, wie Sie sich fühlen und machen sich für Sie stark.

Falls Sie sich vernetzen möchten, besuchen Sie einfach die Homepage der Patientenorganisation FAP:
www.patientenverband-fap.de

Oder schreiben Sie direkt an Herrn Manuel Da Silva, der sich über Ihr Interesse sehr freuen wird:
dasilva@patientenverband-fap.de

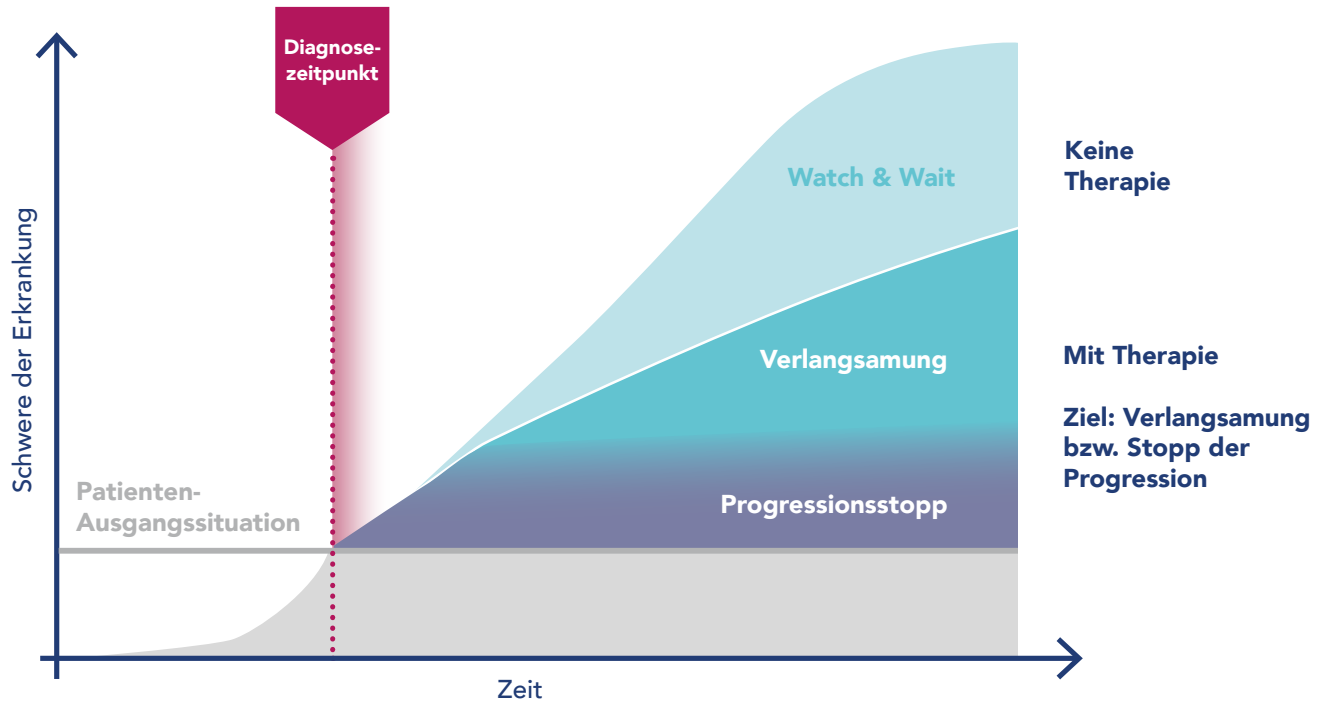


An elderly couple is shown in profile, looking out over the ocean. The man is on the left, wearing a dark jacket, and the woman is on the right, wearing a light-colored jacket. They are both smiling and looking through a pair of binoculars mounted on a metal stand. The background is a bright, hazy sky and the sea.

Was könnte in **Zukunft** auf mich zukommen?

Leider gilt: Die ATTRv-Amyloidose ist ohne Behandlung eine fortschreitende Erkrankung. Haben sich erst einmal zu viele Amyloidfibrillen abgelagert, kann sich Ihr Zustand rasch verschlechtern.

Deshalb ist es so wichtig, dass Sie selbst aufmerksam darauf achten, welche Auswirkungen Sie in Ihrem Alltag spüren und mit Ihrem Arzt, bzw. Ihrer Ärztin, darüber sprechen. Eine passende und frühe Therapie kann das Fortschreiten der Erkrankung bestenfalls aufhalten.



Schematische Darstellung möglicher Krankheitsverläufe:
Frühzeitige Diagnose und Behandlung können die Krankheitslast mindern.

Was kann ich tun, um die ärztliche **Therapie** bestmöglich zu **unterstützen**?

Die Zeit zählt auch für Familienmitglieder, die bisher vielleicht noch keine Symptome haben. Denn treten die ersten Symptome auf, nimmt die Erkrankung, falls sie unbehandelt bleibt, häufig unaufhaltsam ihren Lauf.

Dabei ist es nicht immer leicht, den Überblick darüber zu behalten, wie sich einzelne Symptome im Laufe der Zeit verändern. Deshalb ist es hilfreich, deren Ausprägung regelmäßig zu bewerten. Auch für Ihren Arzt, bzw. Ihre Ärztin, können sich so wichtige Anhaltspunkte ergeben, wie der Verlauf Ihrer Erkrankung einzuschätzen ist.



Sie finden ein Beispiel für einen entsprechenden Fragebogen am Ende dieser Broschüre, können aber auch Ihren Arzt oder Ihre Ärztin danach fragen.





Wie sehen die nächsten Schritte für mich aus?

Zur Behandlung der hereditären Transthyretin-Amyloidose stehen Medikamente zur Verfügung. Welche Therapie bei Ihnen zum Einsatz kommt, entscheidet Ihr behandelnder Arzt, bzw. Ihre zuständige Ärztin. Eines gilt jedoch für alle Therapien: Je früher die Diagnose gestellt wird (auch durch Aufklärung Ihrer Familienmitglieder), desto früher kann mit der passenden Therapie begonnen werden.

Sie haben sicher Fragen, die Ihnen diese Broschüre nicht beantworten konnte. Sammeln Sie Ihre Fragen schriftlich und stellen Sie sie Ihrem Arzt, bzw. Ihrer Ärztin. Außerdem haben Sie mit dem Fragebogen ein wertvolles Hilfsmittel zur Hand, über das Sie mit Ihrem*r Behandler*in regelmäßig sprechen können.



**Dieser Dialog ermöglicht eine noch
bessere Einschätzung Ihrer Symptome
und Ihrer Lebensqualität.**

GLOSSAR: Einige Begriffe, die im Arztgespräch evtl. auftauchen

AMYLOIDFIBRILLEN Amyloidfibrillen entstehen aus ursprünglich löslichen Proteinen. Diese häufen sich bei der ATTRv-Amyloidose an und bilden unlösliche Fasern.

ATTRv-AMYLOIDOSE Die Buchstabenkombination ATTR steht für Amyloid-Transthyretin-Amyloidose. Das „v“ steht für den englischen Begriff variant, also eine Variante der ATTR-Amyloidose. Es handelt sich um eine erblich bedingte, häufig schnell fortschreitende und lebensbedrohliche Erkrankung. Teilweise findet sich noch die veraltete Bezeichnung hATTR-Amyloidose. Das „h“ steht für hereditär – also erblich bedingt.

AUTOSOMAL-DOMINANTER ERBGANG

Autosomal-dominant ist eine von mehreren Möglichkeiten, wie eine genetische Information innerhalb einer Familie weitergegeben werden kann. Bei einer autosomal-dominanten Erkrankung reicht es, wenn man das veränderte Gen von nur einem Elternteil erbt, um betroffen zu sein.



GEN Gene enthalten einen bestimmten Satz mit Anweisungen, der in der Regel für ein bestimmtes Protein oder eine bestimmte Funktion codiert.

GENMUTATION Eine Genmutation ist das Resultat von Fehlern beim Kopieren des Erbguts.

KARDIOMYOPATHIE Der Begriff steht für eine chronische Erkrankung des Herzmuskels.

POLYNEUROPATHIE Als Polyneuropathie bezeichnet man die gleichzeitige Funktionsstörung mehrerer peripherer Nerven, die teilweise den gesamten Körper betrifft.

TRANSTHYRETIN Transthyretin (oder TTR) ist ein Protein, das Vitamin A und ein Schilddrüsenhormon namens Thyroxin im Körper transportiert.

Wo finde ich **weiterführende Informationen**?



Eine ausführliche Beschreibung der ATTRv-Amyloidose und eine Hilfestellung zu Gesprächen mit Ihrem Arzt, bzw. Ihrer Ärztin, und Ihrer Familie finden Sie unter:

www.hattrbridge.de



Auch hilfreich könnte für Sie die Patientenorganisation FAP sein (Familiäre Amyloid Polyneuropathie – Selbsthilfegruppe für ATTRv-Amyloidose):

www.patientenverband-fap.de

Oder schreiben Sie direkt an Herrn Manuel Da Silva:

dasilva@patientenverband-fap.de



Alnylam Germany GmbH
Erika-Mann-Str. 7
80636 München

www.alnylam.de

© 2021 Alnylam Germany GmbH. Alle Rechte vorbehalten.

10.2023 TTR-DEU-00109