

Su salud y la amiloidosis hereditaria por TTR



Este documento es un material de carácter meramente educativo dirigido a pacientes y/o sus familiares y/o sus cuidadores, y está exclusivamente relacionado con la enfermedad. No contiene referencia a ningún tipo de medicamento o tratamiento farmacológico específico. La información contenida en el mismo es de carácter general y tiene como finalidad ayudarles a entender la enfermedad y mejorar su calidad de vida, y no constituye, no pretende, ni debe entenderse como prescripción, diagnóstico o consejo médicos y no puede sustituirlos o complementarlos. En caso de dudas relacionadas con la enfermedad, su diagnóstico o su tratamiento prescrito, consulte siempre con su médico

Si acaba de enterarse de que padece amiloidosis hereditaria por TTR (AhTTR), puede que tenga la sensación de que tiene mucha información por asimilar. Quizás haya un antecedente familiar con la enfermedad o quizás nunca haya oído hablar de ella. En cualquier caso, puede parecer abrumador.

Este folleto se ha diseñado para ayudarle ofreciendo una introducción a la AhTTR.



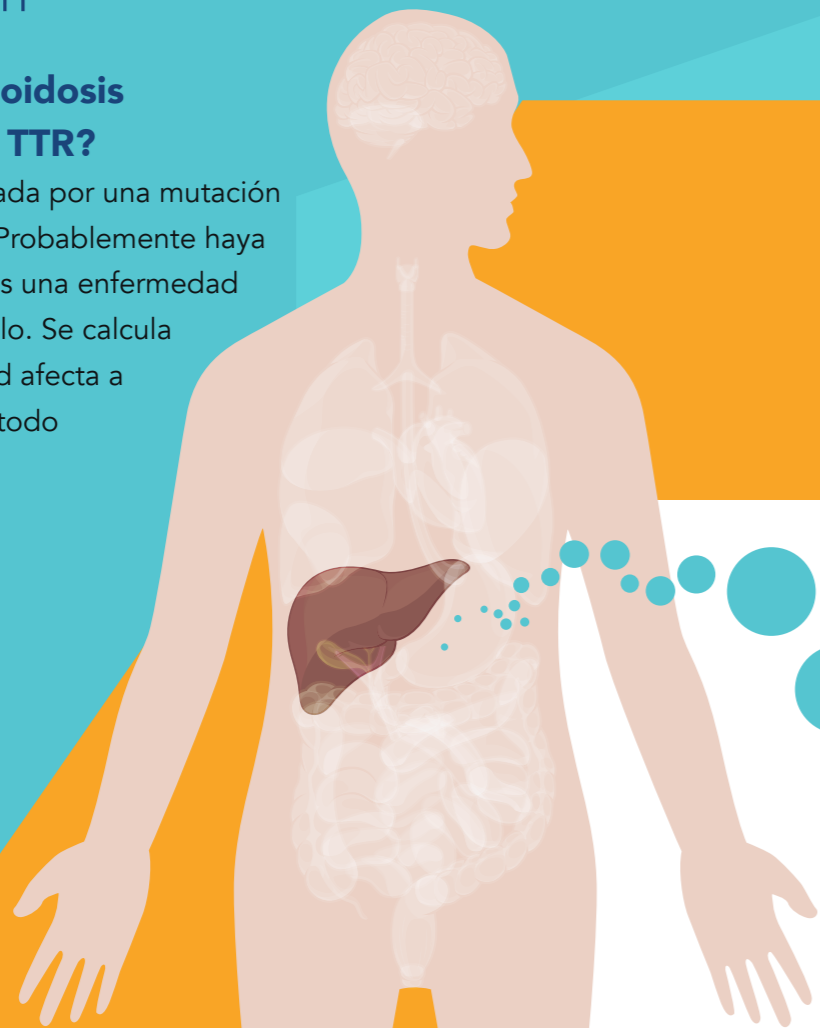
04	Introducción
06	Síntomas
10	Diagnóstico
14	Causas
16	Familia
18	Tratamiento de la enfermedad
20	Control de los síntomas
21	Siguientes pasos
22	Lista de control de los síntomas
23	Preguntas frecuentes
25	Fuentes de apoyo
26	Glosario



Introducción

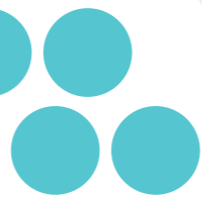
¿Qué es la amiloidosis hereditaria por TTR?

La AhTTR es provocada por una mutación genética heredada. Probablemente haya oído que la AhTTR es una enfermedad rara, pero no está solo. Se calcula que esta enfermedad afecta a 50.000 personas en todo el mundo.



¿Qué ocurre en el organismo?

Su hígado produce una proteína llamada TTR o transtiretina, que ayuda a transportar sustancias en la sangre. Si usted padece de AhTTR, una mutación genética puede provocar que esta proteína cambie de forma y se «pliegue de forma incorrecta». La nueva forma hace que la proteína se reagrupe en estructuras conocidas como «fibrillas amiloides» (consulte el Glosario en la página 26 para más información), las cuales se acumulan en varias partes del cuerpo. Esto puede dar lugar a una variedad de síntomas.



TTR

Una proteína llamada TTR (o transtiretina) que se produce en el hígado.



Fibrillas amiloides plegadas de forma incorrecta

La proteína TTR se pliega de forma incorrecta (esto significa que adopta una forma anormal).

El cambio en la forma provoca que la proteína se reagrupe en fibrillas amiloides.



Depósitos de amiloide

Las fibrillas amiloides se acumulan y forman depósitos por todo el organismo, que son los que causan los síntomas.



Síntomas

¿A qué partes del cuerpo puede afectar la AhTTR?

Los síntomas pueden aparecer en varias zonas y aparatos del cuerpo y, en ocasiones, puede parecer que no están relacionados. Aquí encontrará algunos grupos de síntomas clave para saber más sobre ellos y estar atento.

«El primer síntoma fue la pérdida de peso. También comencé a tener problemas en las manos y en los pies... pérdida de sensibilidad, dolor y punzadas. Luego vinieron los problemas digestivos».

Catilena. Vive con AhTTR.

Imagen de paciente real



Relacionados con los nervios periféricos

(«polineuropatía»)

Nuestro sistema nervioso periférico se compone de nervios que se ramifican desde el cerebro y la médula espinal hasta los brazos y piernas, y estos nervios son los responsables del movimiento y la función motora.

Cuando este sistema se ve afectado, una persona puede experimentar síntomas como entumecimiento, dolor u hormigueo.



Relacionados con el corazón

(«cardiomiopatía») Éste es el tipo de AhTTR más común. Afecta al corazón y puede incluir síntomas como falta de aliento o dolor torácico.



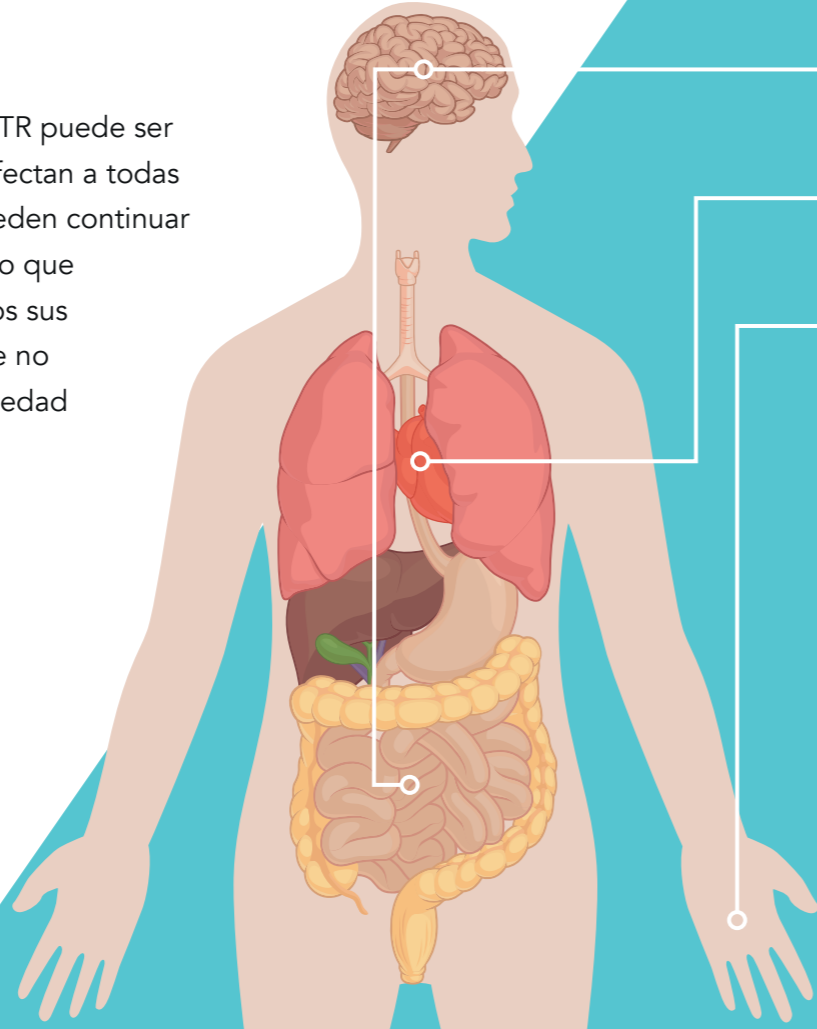
Relacionados con los nervios autónomos

(«alteración autonómica»)

La AhTTR también puede afectar al sistema nervioso autónomo, el cual ayuda a controlar las funciones del cuerpo y de los órganos tales como la digestión. Algunos de los síntomas a los que hay que estar atento pueden ser de naturaleza digestiva, tales como náuseas, estreñimiento o pérdida de peso, pero también hay otros como infecciones urinarias, disfunción sexual o sudoración excesiva.

¿Cuáles son los síntomas?

La experiencia de cada persona con la AhTTR puede ser diferente. Los síntomas varían y no todos afectan a todas las personas. Los síntomas de la AhTTR pueden continuar hasta empeorar a lo largo del tiempo, por lo que es sumamente importante que analice todos sus síntomas con su médico, incluso si cree que no pueden estar relacionados con esta enfermedad específica (p. ej., disfunción eréctil). Cuanto más les informe, más podrán ayudarle.



Síntomas relacionados con los nervios periféricos (polineuropatía)

- Hormigueo
- Entumecimiento
- Síndrome del túnel carpiano*
- Dolor urente
- Pérdida de sensibilidad a la temperatura
- Debilidad



Síntomas relacionados con el corazón (cardiomiopatía)

- Aumento de la fatiga
- Mareo
- Dificultad para respirar
- Hinchazón de piernas (edema)
- Palpitaciones y ritmos cardíacos anómalos (fibrilación auricular)
- Dolor torácico



Síntomas relacionados con los nervios autónomos

- Infecciones urinarias
- Sudoración excesiva
- Mareo al ponerse de pie
- Disfunción sexual
- Náuseas y vómitos
- Diarrea
- Estreñimiento grave
- Pérdida de peso no intencionada

Otros síntomas

- Glaucoma
- Visión borrosa o moscas volantes
- Anomalías de la pupila o vasos sanguíneos en la esclerótica del ojo
- Desprendimiento de retina
- Demencia progresiva
- Dolor de cabeza
- Pérdida de control del movimiento
- Convulsiones
- Debilidad
- Episodios similares a apoplejía
- Disfunción renal

*El síndrome del túnel carpiano es una afección en la que el nervio de la muñeca está bajo presión. Esto provoca dolor, hormigueo o entumecimiento, principalmente en la mano y en los dedos.

¿A quién es probable que vea en mis consultas médicas?

Es muy probable que su médico de cabecera le derive a uno o más especialistas, incluidos neurólogos, cardiólogos, gastroenterólogos y oftalmólogos.

Esto se debe a que la AhTTR es una enfermedad multisistémica que puede afectar a múltiples órganos.

Imagen de paciente real.

¿Qué pruebas se realizan para diagnosticar la AhTTR?

Los profesionales sanitarios utilizarán una combinación de diferentes pruebas para diagnosticar la AhTTR. Estas pueden incluir:

«En lo que respecta a las pruebas, llevé mucho tiempo. Transcurrieron entre 3,5 y 4 años hasta que se realizaron todas ellas. Es fácil recibir un diagnóstico equivocado».

Roland. Vive con AhTTR.

■ Pruebas genéticas

Este análisis de sangre le informará si es portador de una mutación en el gen de la TTR asociado a la AhTTR. Es posible que haya profesionales sanitarios especializados en genética disponibles para ayudarle a comprender los problemas relacionados con las pruebas genéticas, incluidas las consecuencias médicas, sociales y psicológicas derivadas de un resultado positivo. Asimismo, pueden ayudarle a decidir si la prueba es adecuada para usted.

■ Biopsia de tejido

Mediante la extracción de una pequeña muestra de tejido para su análisis en el laboratorio, los médicos pueden confirmar la presencia de los depósitos de amiloide.

■ Otras pruebas y análisis

Éstas pueden incluir pruebas nerviosas, pruebas musculares, ecocardiogramas, resonancia magnética y otros tipos de pruebas de diagnóstico por imagen. Éstas pueden determinar el impacto de los depósitos de amiloide en el corazón, en los nervios y en otros órganos.

¿Por qué el diagnóstico de la AhTTR puede llevar años?

Debido a que los síntomas varían de una persona a otra y a que algunos de ellos pueden ser similares a los de enfermedades comunes o ser parecidos a los del proceso de envejecimiento, la AhTTR puede tardar en diagnosticarse. Puede que tenga que acudir a múltiples médicos y especialistas para confirmar el diagnóstico. Es por ello que es sumamente importante que informe a su médico sobre los antecedentes familiares de la AhTTR y sobre otras enfermedades crónicas, ya que podría ayudar a agilizar el proceso.

¿Por qué es tan importante recibir un diagnóstico precoz?

Dado que es probable que los síntomas de la AhTTR continúen evolucionando con el tiempo, es sumamente importante que reciba un diagnóstico precoz y tratamiento. Una vez diagnosticado, su médico puede asignarle el tratamiento más adecuado, el cual puede retrasar potencialmente el empeoramiento de la enfermedad, controlar los síntomas y ayudarle a seguir realizando sus actividades cotidianas. Si no recibe tratamiento, sus síntomas podrían cambiar y podría experimentar un aumento de la pérdida de movilidad a medida que la enfermedad avanza.

El diagnóstico me está resultando difícil. ¿Dónde puedo encontrar ayuda?

Recibir un diagnóstico con AhTTR puede desencadenar una variedad de emociones, desde la conmoción hasta la indignación pasando por la ansiedad y el miedo. Hable con su médico o profesional sanitario sobre cómo se siente. Ellos pueden ayudarle a planificar un enfoque que se adapte a usted. También puede encontrar ayuda en sus seres queridos, grupos de pacientes y otras personas en la misma situación. En la página 25 de este folleto encontrará algunos lugares a los que puede dirigirse en busca de asesoramiento.

«Me puse inmediatamente en contacto con el hospital y la asociación... La enfermedad evoluciona muy rápido y crea daños irreversibles».

Jean-Christophe. Vive con AhTTR.

¿Cuáles son las causas de la AhTTR?

Es una afección que se hereda, la transmiten los familiares afectados por la AhTTR. Esto significa que usted no podría haber hecho nada para evitar contraer la afección. Las enfermedades heredadas no son contagiosas.

«...Tengo dieciséis sobrinos y nietos que podrían portar el gen. En el mundo es una enfermedad rara. En nuestra familia más bien es una epidemia».

David. *Vive con AhTTR.*

¿Es la AhTTR una enfermedad genética?

Sí. Nuestros genes son unidades de herencia y recibimos dos copias de cada uno, uno de nuestra madre y otro de nuestro padre. Cada gen codifica una proteína específica, pero las mutaciones que tienen lugar en los genes pueden llevar a la producción de una proteína que provoque la afección o enfermedad. Esto es lo que ocurre con la AhTTR.

- **Los cromosomas** son largas espirales de ADN en nuestras células. Tenemos 23 pares.
- **El ADN** es un compuesto químico que transporta los genes.
- **Los genes** son secciones del ADN responsables de una proteína específica, como la TTR. Aquí puede producirse una mutación que se transmite a futuras generaciones.

¿Cómo se transmite la AhTTR a las futuras generaciones?

Una persona solo necesita heredar una copia de la mutación genética de uno de sus progenitores para desarrollar el riesgo de enfermedad. Esto también se conoce como un patrón de «herencia autosómica dominante».

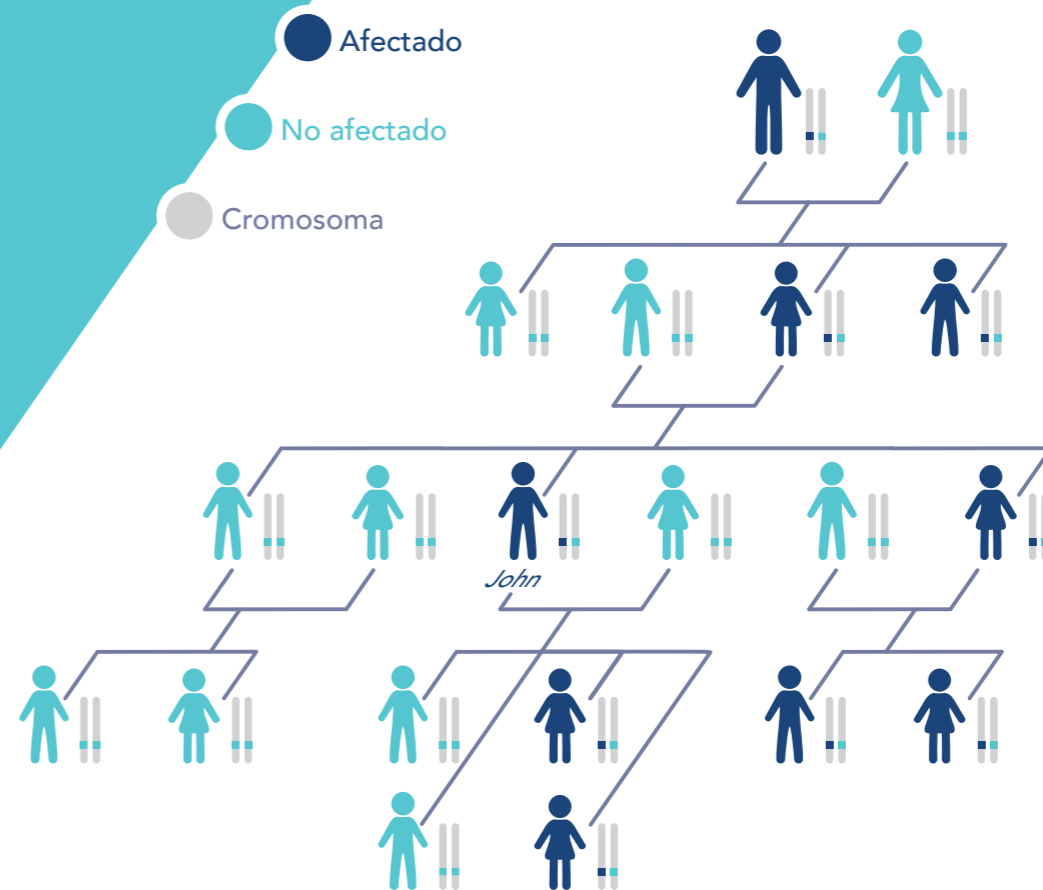
¿Podrían también estar en riesgo mis familiares?

Cuando un progenitor porta la mutación genética responsable de la AhTTR, cada hijo tiene un 50 % de probabilidades de heredar el gen. Es importante saber que no todas las personas con la mutación genética desarrollarán los síntomas y señales de la enfermedad, y que la edad de aparición y los síntomas pueden variar de una a otra. Puede ser sobrecogedor saber que sus familiares pueden estar en riesgo de padecerla y debería comentarlo con su médico.

Este árbol genealógico muestra un posible patrón de herencia de la AhTTR.

En este ejemplo, John vive con AhTTR. Él heredó el gen de su madre, quien a su vez lo heredó de su padre. Debido a que el abuelo de John era portador de la mutación genética, otros familiares también están afectados por la AhTTR, aunque algunos de ellos no presentan síntomas.

John también tiene cuatro hijos. En este ejemplo, dos de los hijos de John han heredado el gen, pero todos podrían haberlo heredado o ninguno de ellos.



Este ejemplo de árbol genealógico muestra un posible patrón de herencia de la AhTTR.

Una persona «no afectada» no porta el gen y, por lo tanto, no padecerá AhTTR. Una persona «afectada» porta el gen de la AhTTR, pero podría no presentar los síntomas y no desarrollar la enfermedad.

Tratamiento de la enfermedad

¿Hay un tratamiento específico para la AhTTR?

Hasta hace poco, había escasas opciones de tratamiento para la AhTTR, incluido el trasplante de hígado. Esto se debe a que la proteína TTR se produce principalmente en el hígado y un trasplante haría que produjera una menor cantidad de la proteína TTR anómala.

La medicina avanza rápidamente, por lo que es importante que siga hablando con su médico sobre las mejores opciones de tratamiento para usted.

Estabilizar la proteína TTR, los estabilizadores de la TTR hacen que la proteína TTR detenga la formación de los depósitos de amiloide

Eliminar los depósitos de amiloide

Detener la producción de la proteína TTR, el bloqueo del gen de la TTR mediante «silenciamiento genético» detiene la producción de la proteína TTR

«Las generaciones actuales pueden obtener el diagnóstico antes, tienen incluso más opciones de tratamiento y creo que el futuro es prometedor».

Catilena. Vive con AhTTR.



¿Cómo manejará mi médico los síntomas?

La AhTTR puede asociarse a una variedad de síntomas. Además de abordar la causa subyacente de la enfermedad, también hay tratamientos disponibles para ayudarle a aliviar los síntomas y mejorar su calidad de vida.

Por ejemplo, se pueden tratar los síntomas relacionados con los nervios periféricos como el hormigueo o la sensación de ardor en algunas partes del cuerpo. Se puede ayudar a aliviar el dolor y a contener el daño a los nervios. También pueden manejarse los síntomas gastrointestinales como la diarrea, el estreñimiento grave, las náuseas y los vómitos. Estos pueden aliviar el dolor y reducir el impacto que tienen en su vida diaria.

¿Cuáles son los siguientes pasos?

Es posible que crea que hay mucho en lo que pensar, por lo que aquí encontrará algunas ideas que pueden ayudarle en la planificación de su próxima cita médica.

- Enumere todos sus síntomas e incluya cualquier síntoma nuevo sobre el que aún no haya hablado con su médico, sin importar lo trivial que le parezca.
- Decida qué preguntas le gustaría hacer a su médico. Escribirlas le ayudará a recordarlas.
- Piense en las preguntas que su médico podría hacerle.
- Lleve a un amigo o familiar que le sirva de apoyo, para que haga preguntas por usted o para que tome notas que pueda consultar más tarde.
- Si sabe que existen antecedentes familiares de la afección, plantéese hablar con los familiares afectados para comprender mejor sus experiencias.
- Considere ampliar su red de apoyo o ponerse en contacto con otras personas que padecen la misma afección.
- Consulte la información disponible a través de otros recursos para ver si surge algún otro tema sobre el que le gustaría hablar con su médico.

Lista de manejo de los síntomas

Es importante que hable con su médico sobre sus síntomas. Es improbable que experimente todos los síntomas mencionados aquí, ya que estos pueden variar de una persona a otra. También es posible que haya experimentado algún síntoma específico y que no se haya dado cuenta de que podría estar relacionado con la amiloidosis.

Es por ello que es una buena idea registrar en esta lista cualquier síntoma que experimente para mostrársela a su médico. Si ha hablado con su médico sobre síntomas en el pasado, tome nota acerca de cómo pueden haber cambiado desde su última cita.

Relacionados con el corazón *Cardiomiopatía*

- Aumento de fatiga
- Mareo
- Falta de aliento
- Hinchazón de piernas
- Palpitaciones y ritmos cardíacos anómalos
- Dolor torácico

Relacionados con los nervios autónomos *Alteración autonómica*

- Mareos al ponerse de pie
- Náuseas y vómitos
- Diarrea
- Estreñimiento grave
- Pérdida de peso no intencionada
- Y también*
- Disfunción sexual
- Infecciones urinarias
- Sudoración excesiva

Relacionados con los nervios periféricos *Polineuropatía*

- Hormigueo
- Entumecimiento
- Síndrome del túnel carpiano*
- Dolor urente
- Pérdida de sensibilidad a la temperatura
- Debilidad

Otros

- Glaucoma
- Visión borrosa o moscas volantes
- Anomalías de la pupila o vasos sanguíneos en la esclerótica del ojo
- Desprendimiento de retina
- Demencia progresiva
- Dolor de cabeza
- Pérdida de control del movimiento
- Convulsiones
- Debilidad
- Episodios similares a apoplejía
- Disfunción renal

**El síndrome del túnel carpiano es una afección en la que el nervio de la muñeca está bajo presión. Esto provoca dolor, hormigueo o entumecimiento, principalmente en la mano y en los dedos.*

Preguntas frecuentes

Aquí encontrará algunas preguntas que tal vez le gustaría preguntar a su médico o profesional sanitario.

Mi salud

- ¿Qué puedo hacer para ayudar a mantener un buen estado de salud?
- ¿Cómo debería cambiar o controlar mi dieta o hábitos alimentarios?

Ayuda y asistencia

- ¿Hay grupos de ayuda a los que pueda contactar?
- ¿Hay alguna otra ayuda que pueda recibir?

Mi enfermedad

- ¿Por qué tengo esta enfermedad?
- ¿Cómo podría cambiar mi enfermedad con el paso del tiempo?
- ¿Son mis síntomas los habituales en esta enfermedad?

Pronóstico

- ¿Cómo me afectará a largo plazo?
- ¿Cómo afectará a mi trabajo o a mi vida familiar?
- ¿Cómo es probable que cambien estos síntomas con el tiempo?

Familia

- ¿Cómo debería hablar con mi familia sobre mi diagnóstico?
- ¿Podrían estar afectados de manera similar otros miembros de la familia?
- ¿Cómo se ha transmitido esta afección en mi familia?

Tratamiento

- ¿Cuáles son los tratamientos disponibles en la actualidad?
- ¿Qué ocurrirá después?

Es probable que tenga muchas más preguntas para su médico y que desee recibir más información y asistencia en los próximos días y semanas.

Puede obtener más información usando los contactos y recursos que se presentan en la página siguiente.



Fuentes de apoyo

Estos son algunos de los lugares a los que puede recurrir.



<https://www.amyloidosisalliance.org>

La visión de Amyloidosis Alliance es realizar importantes contribuciones a la calidad del cuidado y la cura de los pacientes con amiloidosis mediante el intercambio de experiencias e interacción constructiva.



<https://hattrbridge.es>

The Bridge™ es un programa diseñado para contribuir a la concienciación sobre la amiloidosis hereditaria por TTR (AhTTR) y para promover la educación sobre dicha afección a pacientes y sus familias.



<https://andradebalear.es>

ABEA es la Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade fundada en 1997 con la finalidad de difundir el conocimiento tanto a hospitales, médicos, como personal socio-sanitario para conseguir un diagnóstico precoz y para ayudar a las familias afectadas y a los enfermos de AhTTR.



<https://enfermedadandradevalverde.com>

ASVEA es la Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade fundada el 17 de septiembre de 2001 en Valverde del Camino (Huelva) ante la existencia de un importante foco de enfermos y portadores de la AhTTR y la ausencia de conocimientos e información sobre esta patología.

