

# AMYLOIDOZA TTR

W Polsce istnieje nieliczna grupa osób, które cierpią na rzadką chorobę Rodzinną transtyretynową polineuropatię amyloidową (ang. Transthyretin Familial Amyloid Polineuropathy- w skrócie TTR-FAP).. Jest to bardzo rzadka (dziedziczna), postępująca, nieodwracalna i śmiertelna choroba neurodegeneracyjna, spowodowana defektem genu odpowiedzialnego za kodowanie białka TTR.

Wiedza nasza o tej chorobie jest bardzo niska, brak jest wyspecjalizowanych ośrodków. Diagnostyka to zwykle duże wyzwanie dla lekarzy. W Polsce nie ma ustalonej ścieżki leczenia TTR FAP.

W naszym Stowarzyszeniu jest niewielu członków – zaledwie kilkanaście osób. Poprzez edukację dążymy do poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym naszej choroby. Liczymy, że do Polski dotrą również leki, pozwalające przedłużyć życie i zmniejszyć dolegliwości związane z chorobą. Mamy też swoją stronę internetową, na której znajduje Państwo wiele cennych informacji na temat naszej choroby. A kolor niebieski na naszej stronie i ulotce, będąc kolorem nadziei, dodaje nam otuchy i wiary, że będzie lepiej.

[WWW.AMYLOIDOZA-TTR.PL](http://WWW.AMYLOIDOZA-TTR.PL)

**Odwiedź tę stronę, aby dowiedzieć się więcej na temat choroby, jej objawów oraz sposobów uzyskania pomocy. Dla siebie i dla swojej rodziny.**

**Chorobie nie można zapobiec, ale można ją szybciej zdiagnozować, lepiej leczyć i znacznie przedłużyć życie chorego.**



## Co powinniśmy wiedzieć o Amyloidozie-TTR FAP?

**Czym jest?** TTR-FAP jest rzadko występującą, dziedziczną, postępującą chorobą, która powoduje upośledzenie układu nerwowego. U osób chorych na TTR-FAP występuje mutacja genu TTR, w wyniku której mogą powstawać nieprawidłowe i niestabilne formy białka transtyretyny. Takie nieprawidłowe białka mogą ulegać akumulacji i tworzyć nitkowate struktury zwane włóknami amyloidowymi.

Włókna amyloidowe mogą tworzyć złogi się w określonych częściach układu nerwowego, zwanych obwodowym układem nerwowym. Takie złogi mogą również tworzyć się w innych częściach ciała, np. w sercu, nerkach lub oczach. Mogą one zakłócać czynności narządów ciała, powodując występowanie różnych objawów.

**Jaka jest tego przyczyna?** Główną przyczyną występowania są rodzinne uwarunkowania genetyczne. Oznacza to, że choroba ta może zostać odziedziczona po biologicznych rodzicach, nawet jeśli u żadnego z nich nie wystąpiły jej objawy. U niektórych pacjentów wywiad rodzinny może być pomocny we wczesnym rozpoznaniu choroby. Dlatego ważna jest rozmowa z członkami rodziny na temat choroby TTR-FAP i jej objawów.

**Jakie są objawy?** U osób chorych na TTR-FAP występują zasadniczo dwa rodzaje objawów:

- Objawy ze strony układu czuciowo-ruchowego. Na przykład, uczucie drętwienia i mrowienia w kończynach górnych i dolnych.
- Objawy ze strony autonomicznego układu nerwowego. Objawy mimowolne, np. trudności z oddawaniem moczu, niezamierzone obniżenie masy ciała i/lub biegunki i zaparcia występujące naprzemiennie.

Pierwsze objawy mogą pojawić się już w wieku 30 lat, ale mogą też pojawić się później, w zależności od kilku czynników. Objawy kliniczne i początek choroby mogą być różne u różnych osób. UWAGA: TTR-FAP może być podobna do innych chorób. Choroba jest często błędnie diagnozowana, ponieważ jej objawy mogą być podobne do innych chorób atakujących układ nerwowy.

## Informuj o wszystkim swoich lekarzy

Być może odwiedzałeś różnych lekarzy w poszukiwaniu sposobu leczenia objawów, które mogą być powiązane z TTR-FAP. Bardzo ważne jest, aby przekazać lekarzowi wszystkie informacje i nie pomijać niczego, chociaż mogłoby się to wydawać niezwiązane i nieistotne.

### Badania

W zależności od występujących objawów lekarz może zlecić wykonanie różnych badań, aby dowiedzieć się więcej o twojej chorobie i o tym, które narządy zostały zaatakowane.

Jeśli jeszcze o tym nie rozmawialiście, zapytaj lekarza o dwa badania:

### Badania genetyczne

Badanie krwi, dzięki któremu można zidentyfikować zmieniony gen białka TTR, powodujący wystąpienie choroby.

### Biopsja tkanki

Lekarz pobiera mały kawałek tkanki (np. tłuszczowej) i sprawdza, czy nie zawiera on nagromadzonych nitkowatych struktur zwanych włóknami amyloidowymi powodującymi chorobę.



**Istotna jest wczesna i dokładna diagnoza, obecne metody leczenia są najskuteczniejsze na wczesnych etapach choroby**

## Pacjenci to dorośli w wieku 30-70+ z neuropatią obwodową

Występowanie jednego lub większej liczby poniższych objawów klinicznych, które mogą wzbudzać podejrzenie zachorowania na TTR-FAP.

### Objawy ze strony ośrodkowego układu nerwowego

- Postępujące otępienie
- Ból głowy
- Ataksja
- Napady drgawek
- Niedowład spastyczny
- Incydenty podobne do udaru mózgu

### Objawy ze strony oczu

- Zmętnienie ciała szklistego
- Jaskra
- Nieprawidłowości naczyniowe spojówki
- Stany przebiegające z występowaniem brodawek

### Choroby nerek

- Białkomocz
- Niewydolność nerek

### Objawy ze strony układu krążenia

- Bloki przewodzenia
- Kardiomiopatia
- Arytmia
- Łagodna fala zwrotna

### Zespół cieśni nadgarstka

### Objawy ze strony przewodu pokarmowego

- Mdłości i wymioty
- Wczesne uczucie pełności
- Biegunka
- Ciężkie zaparcia
- Występujące naprzemiennie biegunki i zaparcia
- Niezamierzona utrata masy ciała

### Neuropatia autonomiczna

- Niedociśnienie ortostatyczne
- Nawracające zakażenia dróg moczowych z powodu zastojów moczu
- Zaburzenia erekcji
- Zaburzenia potliwości

### Obwodowa neuropatia czuciowo-ruchowa

Typowa neuropatia aksonalna, zależna od długości włókien nerwowych, symetryczna i nieuchronnie postępująca w kierunku od dystalnego do proksymalnego

Bardzo ważne jest staranne zebranie wywiadu w celu wykrycia przypadków tych objawów podmiotowych i przedmiotowych w przeszłości lub wcześniej zdiagnozowanych przypadków TTR-FAP u członków rodziny, które mogą wskazywać na podwyższone ryzyko zachorowania.

## Pamiętaj, że możesz się z nami skontaktować

Sztowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR

49-300 Brzeg, ul. Morcinka 19/9

Przewodnicząc Sztowarzyszenia: Alicja Wolszon tel. +48 605 077 320

Opiekun medyczny: dr Małgorzata Lipowska tel. 22/599 28 57

Klinika Neurologii WUM  
02-097 Warszawa ul. Banacha 1A

[www.amyloidoza-ttr.pl](http://www.amyloidoza-ttr.pl)

[alicia20@wp.pl](mailto:alicia20@wp.pl)

[mlipowska@wum.edu.pl](mailto:mlipowska@wum.edu.pl)

