

AMYLOIDOZA TTR

W Polsce istnieje niewielka 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, powodowana 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

**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 złoże się w określonych częściach układu nerwowego, zwanych obwodowym układem nerwowym. Takie złoże 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.



Ta sama osoba
przed i w trakcie choroby

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 zastój mocz
- 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

Zbigniew Pawłowski

Prezes Stowarzyszenia

tel 604 141 716

attr.stow.prezes@gmail.com

www.amyloidozattr.pl



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

OPIEKUN MEDYCZNY:

dr Marta Lipowska tel. 22/599 28 57

mlipowska@wum.edu.pl

Klinika Neurologii WUM

02-097 Warszawa ul. Banacha 1A

