



Vivere con l'amiloidosi ATTR ereditaria

Guida per il paziente



La presente brochure è stata pensata per fornire al paziente informazioni chiare e complete sulle cause e sui sintomi dell'amiloidosi ATTR ereditaria, su come gestire questa malattia e su come vivere il rapporto con la famiglia, con il medico e con le associazioni pazienti.

GLOSSARIO

Amiloidosi hATTR	L'amiloidosi ATTR ereditaria (hATTR) è una malattia ereditaria, a rapida progressione, potenzialmente fatale.
Cardiomiopatia	Malattia cronica del muscolo cardiaco.
Cromosomi	Vettori di trasmissione delle informazioni genetiche all'interno delle famiglie.
DNA	L'acronimo DNA indica l'acido desossiribonucleico. È il codice genetico che produce le proteine (i costituenti del corpo) che determinano tutte le caratteristiche di un essere vivente.
Ereditarietà autosomica dominante	Il modello autosomico dominante costituisce una delle diverse modalità di trasmissione di un tratto o di un disturbo all'interno di una famiglia. In una malattia autosomica dominante, è possibile essere colpiti anche se si eredita il gene anomalo da un solo genitore.
Familiare	Relativo a, o che si manifesta all'interno di, una famiglia o tra i suoi membri.
Fibrille amiloidi	Le fibrille amiloidi sono formate da proteine normalmente solubili che si raggruppano a formare fibre insolubili impossibili da degradare.
Gene	I geni contengono una specifica serie di istruzioni che generalmente codificano per una particolare proteina o funzione.
Mutazione genica	Una mutazione genica deriva da errori durante la replicazione del DNA.
Polineuropatia	La simultanea disfunzione dei nervi periferici di tutto il corpo.
Prevalenza	La frequenza con cui una determinata condizione si verifica.
Progressione	Il processo evolutivo verso uno stato più avanzato.
Transtiretina	La transtiretina (o TTR) è una proteina che trasporta nel corpo la vitamina A e un ormone chiamato tiroxina.

Che cos'è l'amiloidosi ATTR ereditaria?

L'amiloidosi ereditaria da transtiretina (amiloidosi hATTR) è una malattia genetica (che si trasmette dai genitori ai figli con il patrimonio genetico) e molto rara: si stima che siano colpite **50.000 persone in tutto il mondo**.



Qual è la causa dell'amiloidosi ATTR ereditaria?

L'amiloidosi hATTR è causata da un'alterazione (mutazione) ereditaria di un gene che interessa la funzione di una proteina presente nel sangue chiamata transtiretina (TTR).

Questa proteina è prodotta principalmente nel fegato e serve a trasportare alcune sostanze nel sangue come la vitamina A.

La mutazione modifica la struttura della transtiretina e ha due conseguenze importanti:

- rende la proteina non perfettamente funzionante
- aumenta l'accumulo della proteina in varie parti dell'organismo, soprattutto nel sistema nervoso (nervi), nel cuore e nell'apparato gastrointestinale.

Questi accumuli di proteine nei diversi organi sono la causa dei sintomi dell'amiloidosi hATTR



Proteina TTR



TTR anomala



Depositi di amiloide

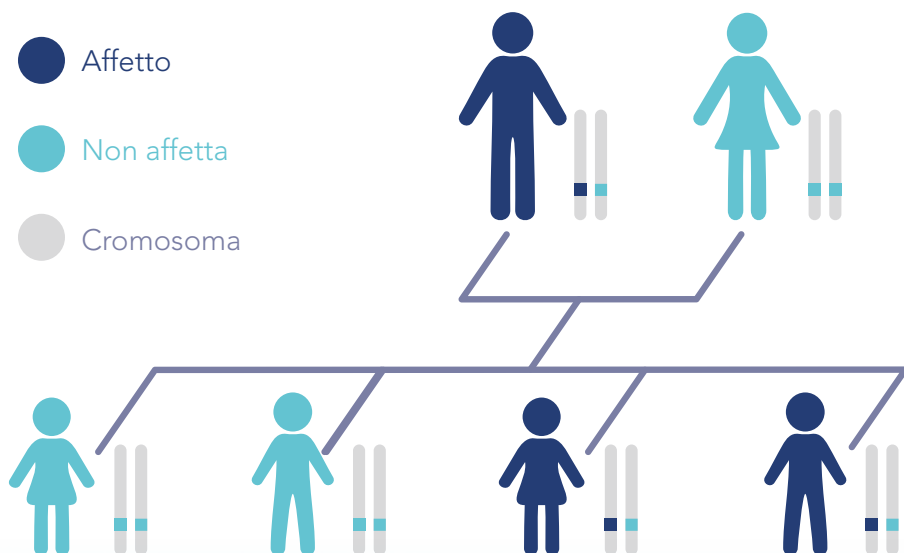


Sintomi di amiloidosi hATTR

Come si trasmette l'amiloidosi ATTR ereditaria?

Questa malattia è ereditaria e si trasmette dai genitori colpiti da amiloidosi hATTR ai figli.

Se un genitore è portatore della mutazione genica, ogni figlio ha il 50% di probabilità di ereditarla, ma è importante specificare che non significa necessariamente che una persona con questo gene svilupperà la malattia e che i sintomi e l'età dell'insorgenza possono variare da individuo a individuo.

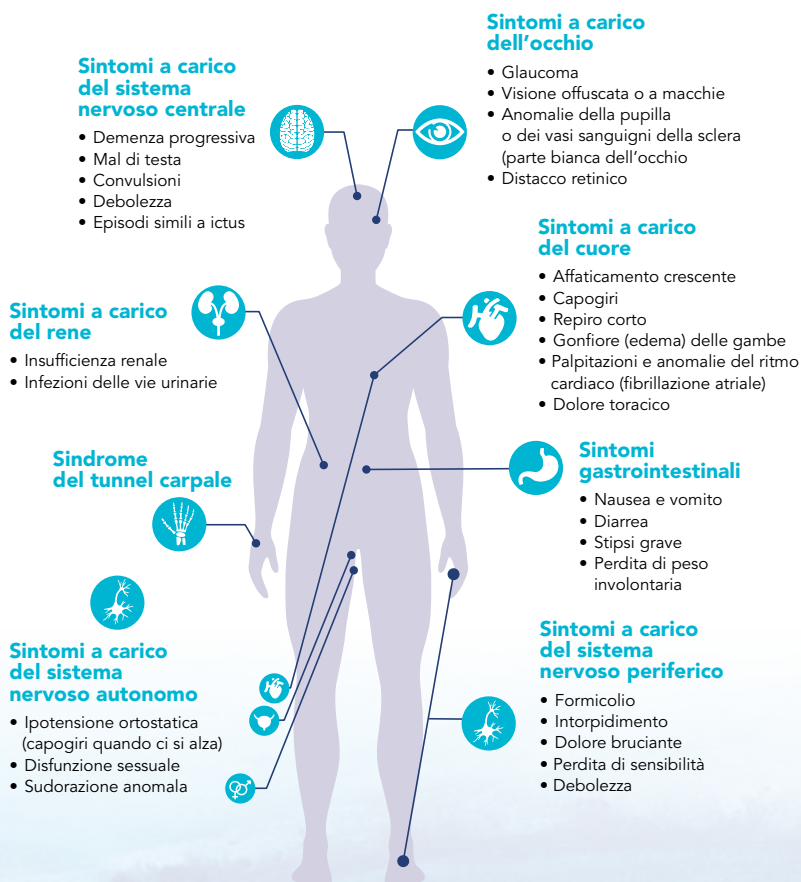


Un membro della famiglia può ereditare il gene TTR con una mutazione, ma avere la mutazione non significa che svilupperà l'amiloidosi hATTR

Quali sono i sintomi principali dell'amiloidosi ATTR ereditaria?

I sintomi possono essere diversi da paziente a paziente affetto da amiloidosi hATTR e interessare organi diversi: questa è una delle ragioni per cui l'amiloidosi hATTR è difficile da diagnosticare.

I principali sintomi della amiloidosi hATTR ereditaria sono mostrati nella figura.



Qual è l'evoluzione nel tempo dell'amiloidosi ATTR ereditaria?

I sintomi dell'amiloidosi hATTR possono continuare a peggiorare con il passare del tempo, pertanto è estremamente importante parlarne con il proprio medico.

Esistono terapie efficaci per questa malattia?



Fino a poco tempo fa, esistevano pochissime opzioni terapeutiche per l'amiloidosi hATTR, tra cui il trapianto di fegato. Questo perché la proteina TTR è prodotta principalmente dal fegato e un trapianto comporta una minore produzione della proteina TTR mutata.

La medicina sta progredendo rapidamente, per cui è importante continuare a valutare insieme al proprio medico le opzioni di trattamento più idonee per la propria condizione.

Attualmente i trattamenti dei pazienti con amiloidosi ATTR ereditaria sono di 3 tipi

- **Farmaci sintomatici:** servono a controllare i sintomi della malattia, come il dolore, la diarrea, la disfunzione erettile o l'ipotensione ortostatica. Anche la terapia riabilitativa può esser utile in alcuni casi
- **Trattamenti che riducono la proteina transtiretina alterata:** al momento sono disponibili terapie in grado di impedire l'ulteriore accumulo della proteina alterata negli organi grazie alla stabilizzazione della sua struttura o attraverso l'inibizione della sua produzione. In questo gruppo è compreso anche il trapianto di fegato
- **Terapie di supporto per gli organi interessati;** ad esempio, pacemaker per il cuore, dialisi per il rene, trapianto di organi danneggiati (cuore e rene), farmaci oculari

Il rapporto con il medico



Il tuo medico può fornirti le informazioni necessarie alla gestione dei sintomi e su come ridurre l'impatto sulla tua vita quotidiana, o persino su come prevenire che i sintomi si manifestino.

È importante che continui a parlare con il tuo medico su quali siano le soluzioni più adatte per te o a chiedergli tutte le informazioni necessarie relative alla malattia.

Ecco alcune domande che potresti porgli:

- Posso adottare qualche misura per mantenere uno stato di salute ottimale?
- Esistono eventuali gruppi di supporto da contattare?
- Esistono altri tipi di assistenza che è possibile ricevere?
- Quali sono gli effetti nel lungo periodo o sulla mia vita professionale o domestica?
- Cosa accadrà in futuro?



Prenditi del tempo per comprendere i sintomi e rivolgiti al tuo medico se pensi di essere a rischio. Una diagnosi e un trattamento tempestivi sono fondamentali nel prevenire o rallentare la progressione dell'amiloidosi hATTR

Il supporto della famiglia



Parlare con la tua famiglia dell'amiloidosi ATTR ereditaria è una buona idea e può essere di aiuto, anche se a volte può essere difficile e causare disagio e sofferenza ulteriore.

Ecco due buoni motivi per parlarne:

1) Ereditarietà

Alcuni familiari, anche senza sintomi, potrebbero rivolgersi a un medico per un consulto e valutare di sottoporsi a un test genetico per scoprire se sono o meno portatori del gene

È importante avere la possibilità di ricevere una diagnosi precoce per poter gestire in modo tempestivo l'eventuale insorgenza dei sintomi della malattia.

2) Il ruolo del caregiver (colui che si prende cura del malato)

Il caregiver è una persona che offre il proprio aiuto nelle attività quotidiane come:

- Monitorare la salute, gestire i farmaci
- Accompagnare agli appuntamenti medici
- Essere presente agli appuntamenti medici, porre domande
- Fare la spesa, cucinare, occuparsi dei lavori domestici
- Fare la doccia, vestirsi
- Gestire le finanze e altre questioni legali

Di solito, i caregiver trovano il loro ruolo molto gratificante e la loro assistenza è sicuramente apprezzata da chi la riceve, ma...

... il caregiver deve prendersi cura anche di se stesso/a

Durante l'impegnativa assistenza di qualcuno affetto da hATTR, possono insorgere stress fisico ed emotivo che influenza la salute e il benessere personale del caregiver, così come problemi di natura economica.

Ecco alcune delle cose che si possono fare per rimanere in forma e in salute:

- Fare attività fisica e mangiare bene per fornire al corpo tutti i nutrienti di cui ha bisogno
- Dormire: concedersi le ore di sonno necessarie a rimanere in salute
- Fare qualcosa per se stessi, dedicando del tempo ogni giorno a qualcosa che ci piace (leggere, ascoltare musica o chiacchierare con un amico)
- Essere in contatto con altri caregiver e con organizzazioni che si occupano di persone colpite da hATTR per ottenere ulteriore supporto di cui si potrebbe avere bisogno

È importante prendersi cura di se stessi per ricaricare l'energia e la forza necessarie gestire le esigenze quotidiane imposte dalla malattia



Il sostegno delle Associazioni Pazienti

Puoi sentire la necessità di avere consigli e pareri sulla gestione della malattia, così come un supporto morale e di amicizia, da parte di pazienti, medici, gruppi e persone che si trovano nella tua stessa situazione.

Ecco alcuni siti a cui puoi chiedere assistenza:



www.famy.it

L'Associazione Italiana Amiloidosi Familiare fAMY Onlus è stata costituita il 25 Gennaio 2013.

Attualmente fAMY è amministrata da un Consiglio Direttivo di cinque membri così composto: Andrea Vaccari, *Presidente*; Stefania Chiavarini, *Vice Presidente*; Giovanni D'Alessio, *Tesoriere*; Antonella Lorenzetti, *Consigliere*; Elisabetta Durini, *Segretario*

the BRIDGE

hATTR amyloidosis

www.hattrbridge.it

Programma pensato per promuovere la sensibilizzazione sull'amiloidosi ereditaria ATTR e l'educazione di pazienti e famiglie su questa condizione.

Sito realizzato grazie a un contributo educativo di  Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS



Alnylam Italia
Via Pola 11
20124 Milano
Italia