



# DIN HÄLSA OCH ATTRV-AMYLOIDOS

---

the   
**BRIDGE**<sup>®</sup>  
hATTR amyloidosis

Om du precis har fått reda på att du är drabbad av ATTRv-amyloidos – även känt som ärftlig ATTR-amyloidos (hATTR) – kan det kännas som att det är mycket information att ta in. Kanske har du en känd historia av tillståndet i din familj eller så kanske du aldrig har hört talats om det förut – oavsett kan det kännas överväldigande. Den här broschyren är framtagen för att ge dig en introduktion till ATTRv-amyloidos.







## INNEHÅLL

- 4 Vad är ATTRv-amyloidos?
- 5 Vad innebär ärftlig?
- 6 Hur påverkar ATTRv-amyloidos min familj?
- 8 Vem kan få ATTRv-amyloidos?
- 10 Vilka är symtomen?
- 12 Få en diagnos
- 14 Behandling mot ATTRv-amyloidos
- 15 Vad ska jag göra nu?
- 16 Frågor och svar
- 17 Var kan jag få mer stöd?
- 18 Andra verktyg som kan hjälpa dig



## Vad är ATTRv-amyloidos?

ATTRv-amyloidos är ett tillstånd där ett av proteinerna som kroppen tillverkar inte produceras korrekt. ATTRv-amyloidos (v står för variation) kallas också ofta ärftlig ATTR-amyloidos (hATTR). De två begreppen är utbytbara.

Proteinet, som heter transtyretin (TTR), kan bli avvikande vid ATTRv-amyloidos. I avvikande fall kan det delas i mindre bitar protein som binds samman och därigenom bildar klumpar som kallas amyloidplack.

Denna plack kan byggas upp i olika organ och vävnader i kroppen, vilket kan orsaka skada och skapa hälsoproblem.

ATTRv-amyloidos är ett ärftligt tillstånd, vilket innebär att det kan drabba flera i familjen.



TTR är ett naturligt förekommande protein som produceras i levern och kodas av TTR-genen.

Vid ATTRv-amyloidos sker en ärftlig variation eller mutation i TTR-genen, vilket kan resultera i att ett avvikande TTR-protein produceras. Detta protein är mindre stabilt och kan felveckas eller gå sönder.

Dessa avvikande bitar av protein binds samman och bildar amyloidplack.

Amyloidplack byggs upp i olika delar av kroppen som nerverna, hjärtat och matsmältningssystemet, vilket orsakar symptom.



# Vad innebär ärftlig?

## Vad är ett ärftligt tillstånd?

Ett ärftligt tillstånd är något som vi bär i våra gener. ATTRv-amyloidos är ett ärftligt tillstånd.

- Vi har alla en unik uppsättning gener som vi ärver från våra föräldrar.
- Vi får två kopior av varje gen – en från vår mamma och en från vår pappa.

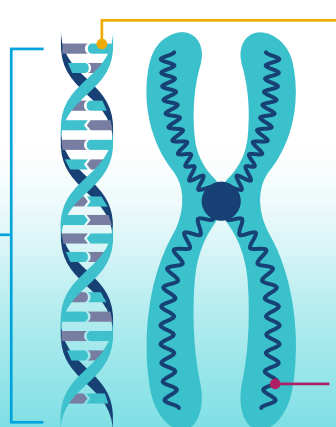
Gener är som instruktioner för att producera alla proteiner som krävs för att människor ska växa och leva.

Varje gång kroppen behöver ett nytt protein läser den av dessa instruktioner och skapar proteinet.

Men ibland kan det vara fel i instruktionerna. De kallas **mutationer** eller **variationer**. När det finns en mutation i en gen kan det hända att det tillhörande proteinet inte fungerar som det ska. I vissa fall kan mutationer orsaka sjukdomar.

Det är fallet vid ATTRv-amyloidos, vilket gör det till en ärftlig sjukdom. Personer med ATTRv-amyloidos har ärvt en muterad gen eller variation från en av föräldrarna, vilket gör det till en ärftlig sjukdom.

**DNA** finns i nästan alla celler i kroppen. DNA bär instruktionerna för att kroppen ska kunna växa och fungera som den ska.



**Gener** är sektioner med DNA som bär instruktionerna för specifika proteiner som TTR. En mutation i en gen kan föras vidare till kommande generationer.

**Kromosomer** är långa strängar av DNA i våra celler.



## Hur påverkar ATTRv-amyloidos min familj?

### Kommer alla i min familj få ATTRv-amyloidos?

Nej, alla i familjen får inte den muterade genen och alla som har genmutationen utvecklar inte symtom.

### Varför är det så?

Man behöver bara ärva en kopia av genmutationen från en förälder för att utveckla sjukdomen. Det kallas autosomal dominant nedärvning.

När en förälder har genmutationen bakom ATTRv-amyloidos har varje barn en 50 % risk att ärva genen.

“ I min familj finns det sexton syskonbarn och barnbarn som skulle kunna ha genen. I världen är det en sällsynt sjukdom. Men i vår familj är det mer som en epidemi.



**DAVID**  
ATT LEVA MED  
ATTRv-AMYLOIDOS



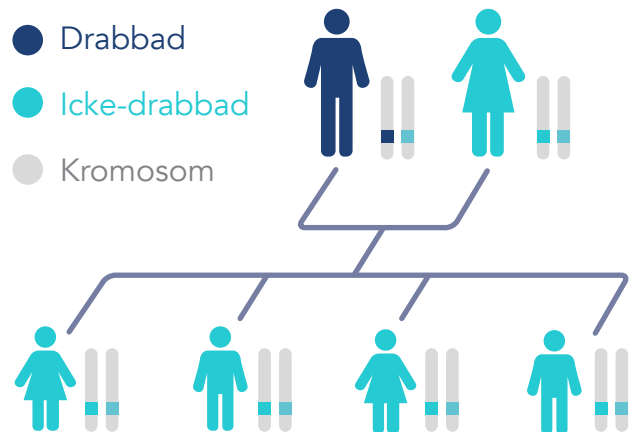


## Exempel på hur ATTRv-amyloidos förs vidare i en familj:

### Scenario 1:

1 drabbad förälder, 1 icke-drabbad förälder, 0 drabbade barn/4 icke-drabbade barn.

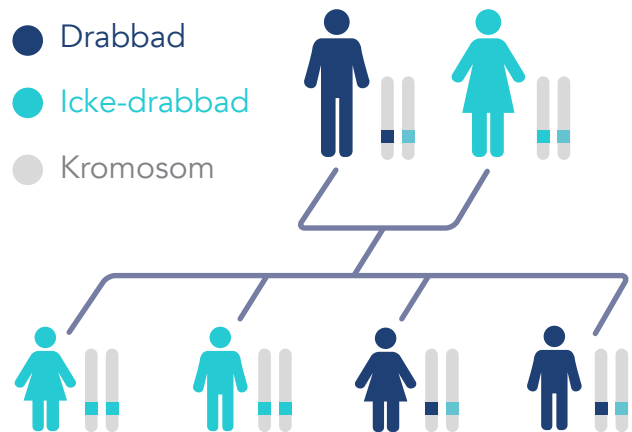
- I detta scenario ärvde inget av barnen den muterade genen från pappan.



### Scenario 2:

1 drabbad förälder, 1 icke-drabbad förälder, 2 drabbade barn/2 icke-drabbade barn.

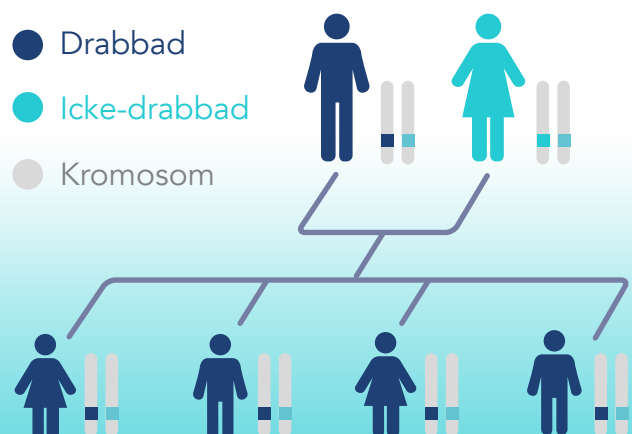
- I detta scenario ärvde två av barnen den muterade genen från pappan.



### Scenario 3:

1 drabbad förälder, 1 icke-drabbad förälder, 4 drabbade barn/0 icke-drabbade barn.

- I detta scenario ärvde alla barnen den muterade genen från pappan.



# Vem kan få ATTRv-amyloidos?

## Löper alla familjer samma risk att ärva den muterade genen?

ATTRv-amyloidos är en ovanlig sjukdom men i vissa samhällen är den vanligare än i andra.

I vissa av dessa samhällen är mutationen som orsakar ATTRv-amyloidos annorlunda. Det kallas för en **variant**.

Det finns över 150 variationer av TTR-genen som förknippas med ATTRv-amyloidos. Vissa av de vanligaste variationerna kallas:

# V30M

Den här mutationen är den vanligaste variationen i världen.

# T60A

Den här mutationen tros ha uppstått på Irland och ses oftast i Storbritannien och hos personer med irländskt påbrå.

# V122I

Den här mutationen ses hos cirka 3–4 % afroamerikaner och ses vanligtvis hos personer med afrokaribisk eller afrikansk härkomst.





“ Min mammas tillstånd är en ständig påminnelse om hur sjukdomen påverkar min familj. Men jag har tilltro till framtida forskning. Jag är optimistisk och vill informera andra med samma tillstånd och de som upplever svårigheter på grund av kultur, kunskapsbrist eller dysfunktionell familjehistoria.



**SOPHIA**  
ATT LEVA MED  
ATTR<sub>v</sub>-AMYLOIDOS





## Vilka är symtomen?

Allas upplevelse av ATTRv-amyloidos kan vara olika och man kan ha en blandning av olika symtom. På den här sidan hittar du information om några av huvudsymtomen som är bra att känna till och hålla koll på.

## Vilka delar av kroppen påverkas av ATTRv-amyloidos?

Symtom kan uppstå i olika delar av kroppen och kan ibland verka orelaterade. Dessa symtom passar oftast in i en av tre huvudkategorier – perifera nervsystemet, autonoma nervsystemet och hjärtat.

## Kommer mina symtom alltid att vara desamma?

Symtomen på ATTRv-amyloidos kan bli värre över tid. Därför är det väldigt viktigt att ta upp alla symtom med ditt vårdteam, även om du inte tror att de hör till detta specifika tillstånd (t.ex. erektil dysfunktion). Ju mer du berättar för dem, desto bättre kan de hjälpa dig.

### Användbara termer:

**Neuropati:** sjukdom som påverkar nerverna i kroppen.

**Polyneuropati:** när mer än ett nervsystem påverkas.

**Perifer neuropati:** när nerverna som sköter rörelser påverkas.

**Autonom neuropati:** när nerverna som styr dina inre organ påverkas – detta kan leda till problem med matsmältningen, sexuell funktion och blodtryck.

**Kardiomyopati:** sjukdom som påverkar hjärtmuskulaturen.



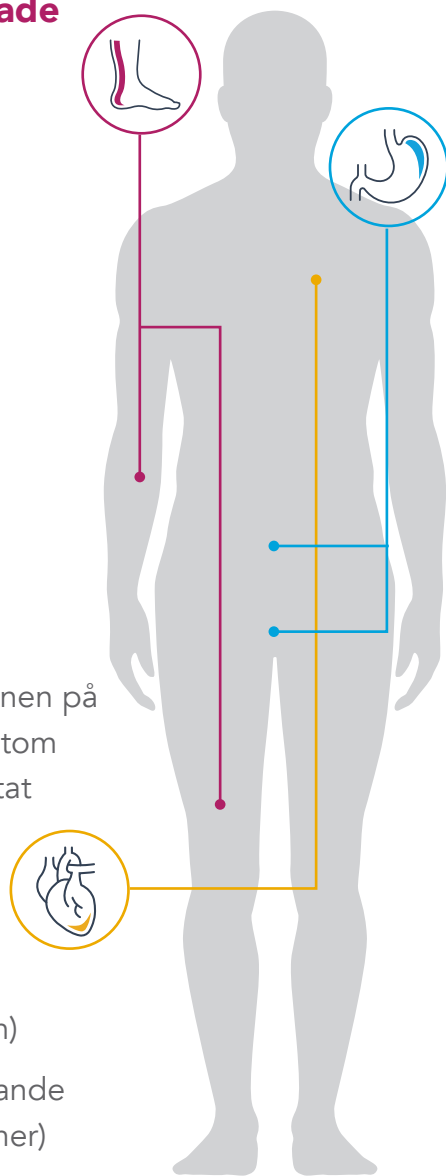
## Perifert nervrelaterade ("polyneuropati")

- Stickningar
- Domningar
- Karpaltunnelsyndrom
- Brännande smärta
- Förlust av känslighet för temperatur
- Svaghet

## Hjärtrelaterade ("kardiomyopati")

Ett av de vanligaste tecknen på ATTRv-amyloidos är symtom som oftast påverkar hjärtat

- Ökad utmattning
- yrsel
- Andnöd
- Svullnad i benen (ödem)
- Palpitationer och avvikande hjärtrytm (förmaksflimmer)
- Bröstsmärta



## Autonomt nervrelaterade ("autonom dysfunktion")

- Urinvägsinfektioner
- Överdriven svettning
- Yrsel när man står upp
- Nedsatt sexuell funktion
- Illamående och kräkningar
- Diarré
- Svår förstoppning
- Oavsiktlig viktnedgång

## Andra symtom :

- Glaukom
- Dimsyn eller fläckar i synfältet
- Abnormiteter i pupillen eller ögonvitans blodkärl
- Näthinneavlossning
- Progressiv demens
- Huvudvärk
- Förlust av rörelsekontroll
- Anfall
- Svaghet
- Strokelliknande episoder
- Njurdysfunktion

# Få en diagnos

## Hur testar man för ATTRv-amyloidos?

Vårdpersonal använder en kombination av tester för att diagnostisera ATTRv-amyloidos. Det kan innefatta:

### • Genetisk testning

*Det här testet visar om du har en mutation på TTR-genen som förknippas med ATTRv-amyloidos.*

Du får ta ett blodprov som sedan analyseras för att se om det DNA som finns inuti cellerna innehåller mutationer.

Genetiska vägledare kan finnas tillgängliga för att hjälpa dig att förstå frågorna kring genetisk testning – som konsekvenserna av ett positivt resultat och vad det kan innebära för din familj. De kommer även att hjälpa dig att avgöra om testet är rätt för dig.

### • Vävnadsbiopsi

*Det här testet gör att din läkare kan avgöra om det finns amyloidplack.*

Ett litet vävnadsprov tas från kroppen med en nål och undersöks i labbet. De flesta biopsier är smärtfria och ibland används någon form av bedövning före. Efter en biopsi har man vanligtvis inte ont.

### • Andra tester

*Vissa tester kan visa påverkan av amyloidplack på hjärtat, nerverna och andra organ.*

De kan innefatta nervtester, muskeltester och andra typer av röntgenundersökningar som ekokardiografi (EKO) eller magnetisk resonanstomografi (MRT).





## Vem kommer jag att få träffa under mina läkarbesök?

Din huvudsakliga läkare kommer troligen att remittera dig till en eller flera specialister. Det kan handla om en neurolog, en kardiolog, en gastroenterolog eller en oftalmolog. Det beror på att ATTRv-amyloidos är en multisystemisk sjukdom, vilket innebär att den kan påverka flera organ som behöver undersökas av olika personer.

## Varför är det så viktigt med en tidig diagnos?

Utan behandling kommer troligen symtomen på ATTRv-amyloidos att förvärras över tid. Därför är det viktigt att upptäcka och behandla dem tidigt. Din läkare kan bara behandla ATTRv-amyloidos när du har fått diagnosen.

När diagnosen är ställd kan din läkare hitta de mest lämpliga behandlingarna för dig. Dessa behandlingar kan fördröja sjukdomsförloppet, hantera dina symtom och hjälpa dig att fortsätta med dina dagliga aktiviteter.

“ Vi har haft turen att ha vårdpersonal som tagit sig tid för vår skull. De har lyssnat ordentligt. De har gjort att vi känner oss sedda och hörda. De har varit villiga att undersöka alternativ med oss.



**ALEXANDER**  
SON TILL SAINT SOM LEVDE MED  
ATTRv AMYLOIDOS





## Behandling mot ATTRv-amyloidos

### Finns det en specifik behandling mot ATTRv-amyloidos?

På senare tid har mycket forskning om ATTRv-amyloidos resulterat i förbättrade behandlingar, vilket ger personer med tillståndet en mer positiv prognos.

Nu finns det behandlingar som kan hindra amyloidplack från att bildas eller stoppa den muterade genen från att producera TTR, så att amyloid inte kan bildas.

### Vilken typ av behandling kan jag vänta mig?

Det är viktigt att prata med vårdpersonalen om möjliga behandlingar och den bästa planen för dig.

De kan ge dig råd om rätt väg för dig, vilket kan vara att behandla den underliggande orsaken, hjälpa dig att hantera de symtom som du redan har – eller både och.

Om dina symtom förändras ska du prata med din läkare om dessa förändringar så att hen kan se över din behandlingsplan. Ju tidigare behandlingen mot symtomen påbörjas, desto bättre blir resultaten.

Det är alltid bra att hålla koll på dina symtom så att du kan ta upp dem med ditt vårdteam och vet om de har förändrats sedan ditt senaste besök.

## Vad ska jag göra nu?

Det kan kännas som att det är mycket att tänka på, så här följer några saker som skulle kunna hjälpa dig att planera ditt kommande läkarbesök.

- Skriv en lista över alla dina symtom och glöm inte nya som du inte pratat med din läkare om än, hur små de än känns.
- Fundera på vilka frågor du vill ställa till läkaren. Du kan skriva ner dem för att hjälpa dig att komma ihåg. På nästa sida visas förslag på frågor.
- Fundera på vilka frågor din läkare kan tänkas fråga dig.
- Ta med en familjemedlem eller vän som stöd, för att ställa frågor åt dig eller för att göra anteckningar som du kan läsa senare.
- Om du känner till din familjehistorik avseende tillståndet kan du prata med andra drabbade familjemedlemmar för att bättre förstå deras upplevelser.
- Fundera på att bredda ditt stödnätverk eller prata med andra med tillståndet.
- Läs information som finns tillgänglig via andra resurser för att se om du kommer på andra ämnen att ta upp med din läkare.

“ Dagens generation kan få en tidigare diagnos och de har fler behandlingsalternativ, så jag tror att framtiden är ljus.

”

**CATILENA**  
ATT LEVA MED  
ATTRv-AMYLOIDOS



# Frågor och svar

Här följer några frågor du kan ställa till din läkare eller vårdpersonalen.

## Min hälsa

- Finns det något jag kan göra för att bibehålla min hälsa?
- Hur ska jag ändra/hantera min kost eller mina matvanor?

## Mitt tillstånd

- Varför är jag drabbad?
- Hur kan mitt tillstånd ändras över tid?
- Är mina symtom vanliga för det här tillståndet?

## Min familj

- Hur ska jag prata med min familj om min diagnos?
- Kan andra familjemedlemmar vara drabbade på ett liknande sätt?
- Hur fördes tillståndet vidare i min familj?

## Hjälp och stöd

- Finns det stödgrupper jag kan kontakta?
- Finns det annan hjälp att få?

## Prognos

- Hur kommer det att påverka mig i längden?
- Hur kan det påverka mitt arbets- eller vardagsliv?
- Hur kommer mina symtom att förändras över tid?

## Behandling

- Vilka behandlingar finns tillgängliga just nu?
- Vad händer nu?





## Var kan jag få mer stöd?

- **hATTR bridge**

- <https://www.hattrbridge.eu>
- Bridge™ är en webbsida som är framtagen av Alnylam Pharmaceuticals. Den är utformad för att bidra till medvetenhet om ATTRv-amyloidos och främja utbildning om tillståndet för patienter och deras familjer.



- **Amyloidosis Alliance**

- <https://www.amyloidosisalliance.org>
- Amyloidosis Alliance är en internationell paraplyorganisation för patientorganisation, som syftar till att öka medvetenheten och förbättra kvaliteten på vården av amyloidospatienter.





## Andra verktyg som kan hjälpa dig:

- **STAR-appen**

Symptom Tracker-appen har utvecklats som ett stöd för personer med ATTRv-amyloidos för att de ska kunna följa sina symtom.

- För mer information om STAR-appen, se:  
<https://www.hattrbridge.eu/symptom-tracker-app>
- Tillgänglig för kostnadsfri nedladdning på Android eller iPhone.



- **Chatter – Family Dialogue Tool**

Family Dialogue Tool fungerar som ett stöd för samtal med dina släktingar och ger dem informationen de behöver om ATTRv-amyloidos.

- <http://www.familychattr.com/se>



STAR: Symptom Tracker-appen har inte ett medicinskt syfte. Den är utformad för att dokumentera användarnas symtom, hur de förändras med tiden och deras inverkan på användarnas välbefinnande och livsstil. Appen är inte avsedd för sjukdomsövervakning eller symtomkontroll. Vi rekommenderar användarna att prata med sin läkare för att följa upp eventuella symtom. Dessutom kan STAR: Symptom Tracker-appen inte ställa några medicinska diagnoser. Användare uppmanas att samråda med en läkare om de är oroliga över sin hälsa.

Family Dialogue Tool har utvecklats och tagits fram av Amyloidosis Alliance i samarbete med Alnylam. Finansierad av Alnylam® Pharmaceuticals Switzerland GmbH. Med ensamrätt.

# Anteckningar





© 2023 ALNYLAM PHARMACEUTICALS, INC. ALL RIGHTS RESERVED. PREPARED: MARCH 2023

JOB CODE NP-SWE-00045