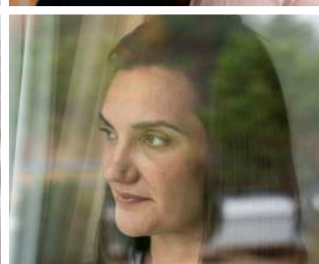
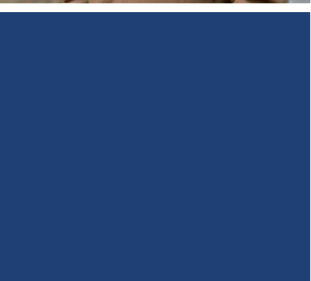
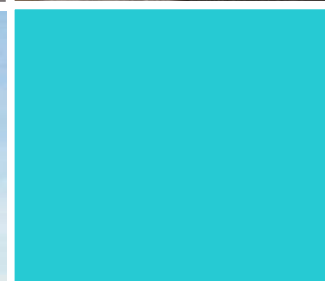





the
BRIDGE[®]
hATTR amyloidosis

TENDIENDO PUENTES

Experiencias, sentimientos y esperanzas personales de pacientes y cuidadores que conviven con la amiloidosis hereditaria por TTR



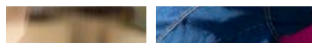

AMYLOIDOSIS ALLIANCE
THE VOICE OF PATIENTS





La amiloidosis hereditaria por TTR (AhTTR)

es una enfermedad hereditaria causada por un cambio genético (mutación). Esta mutación provoca que una proteína que se encuentra en la sangre y que se llama transtiretina (TTR) se pliegue de forma incorrecta (adquiera una forma anormal), lo que afecta a su funcionamiento. Al plegarse de forma incorrecta, la TTR se acumula y puede formar depósitos en diversos órganos y tejidos como nervios, corazón y sistema digestivo.



“ Nos hemos reunido como grupo de personas que viven con, o cuidan de alguien con, hATTR con el fin de ayudar a aumentar la sensibilización y el conocimiento de la enfermedad entre pacientes recientemente diagnosticados, sus familiares y el público en general.

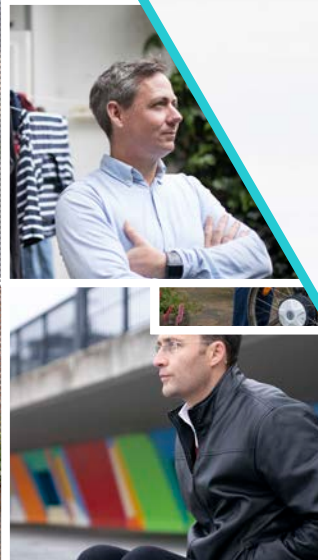
Como «Embajadores» de la sensibilización de la enfermedad esperamos que al compartir nuestra propia experiencia podamos ayudar a personas en su propio recorrido por la enfermedad. Nuestro objetivo es proporcionar a pacientes y familiares acceso a información precisa y de alta calidad sobre la enfermedad. Esperamos que nuestras experiencias puedan ayudar a mantener conversaciones productivas con los profesionales sanitarios y que proporcionen herramientas a los pacientes que posibiliten conversaciones importantes con sus familiares.

Asumimos que la enfermedad genética rara es única en cada persona diagnosticada, así como la familia y la red de apoyo. El limitado conocimiento existente hoy en día en la sociedad acerca de esta enfermedad puede provocar falta de esperanza y generar temor sobre el futuro. Nuestra intención es que los pacientes sientan que tienen apoyo, que se les escucha, que se les comprende y que no están solos, y de esta manera, generar esperanza para todos.

Este folleto contiene una recopilación de nuestras experiencias y sentimientos en momentos clave de nuestra trayectoria. Para ver nuestras historias con más detalle, puede dirigirse a www.hATTRbridge.eu”

— JEAN-CHRISTOPHE FIDALGO

JUNTA DE FUNDADORES Y DIRECTORES
AMYLOIDOSIS ALLIANCE





¿Qué síntomas tuvo antes del diagnóstico de la AhTTR?



— VITOR

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Empecé a notar cambios extraños en mi cuerpo. Sentía debilidad en mis tobillos y entumecidos los dedos del pie. Tenía la sensación de que caminaba como un pato mareado porque los pies me estaban fallando. También estaba perdiendo peso y fuerza.

Ponía excusas por mi incapacidad para levantar o mover cosas. ¡Tenía solo veintitantos años! Aún no estaba listo para enfrentarme a lo que estaba empezando a ocurrirme.”



— DAVID

EMBAJADOR, REINO UNIDO

“ Unas de mis pasiones eran la escalada y el senderismo. El primer recuerdo que tengo de que algo no iba bien fue cuando comencé a tener dificultades para caminar, especialmente cuesta arriba y en distancias largas. Tenía dolores en el pecho, sentía opresión en el pecho y palpitaciones. Sabía que no era por mi falta de forma física. Al siguiente año, comencé a notar más cosas en el cuerpo.

A veces, el trabajo requería mucho esfuerzo físico y tenía problemas para mantener el ritmo de otros compañeros. De vez en cuando tenía que tomarme un respiro y realizar algo de papeleo simplemente para recuperarme de la opresión en el pecho que estaba teniendo.”



— CATILENA

EMBAJADORA, ESPAÑA

“ Vi a mi madre morir a causa de esta enfermedad, y cómo se estaba muriendo, mis propios síntomas estaban empeorando rápidamente. Cada vez más y más, sencillamente quería desaparecer del mundo y fingir que no pasaba nada.

Mis síntomas iniciales continuaron empeorando. Además, tampoco podía ya diferenciar entre el agua fría y caliente. Mi salud continuó empeorando y comencé a tener problemas digestivos que se alternaban con periodos de estreñimiento y diarrea.”



¿Cómo descubrió que sus síntomas pertenecían a la AhTTR?



— JOSÉ

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Mi hermano decidió someterse a la prueba a la misma vez, así que fuimos juntos a obtener los resultados. Mi hermano pequeño fue primero...

Ambos recibimos el diagnóstico en ese momento. Nunca se me pasó por la cabeza que ambos podríamos tener la enfermedad. Siempre pensé que uno de los dos podría tenerla, pero nunca ambos. El mundo no se terminó ese día, pero sentí que estuvo cerca...”



— ROLAND

EMBAJADOR, ALEMANIA

“ Me enviaron al hospital para mantenerme en observación y realizar más pruebas. Allí me realizaron una biopsia del pie para recoger muestras de tejido con el fin de estudiarlas en busca de depósitos de amiloide, o al menos eso me explicaron luego. Me enviaron de nuevo al cardiólogo, quien me envió al electrofisiólogo donde, finalmente, nos resumieron todos los resultados.

Lo creas o no, los médicos tenían por fin un nombre para lo que estaba causándome misteriosos síntomas desde hace 12 años: AhTTR cardíaca con episodios de desmayo debido a la disminución de la presión arterial. Nunca había oído hablar de la AhTTR.”



— JEAN-CHRISTOPHE

EMBAJADOR, FRANCIA

“ Estaba preocupado y frustrado porque sentía impotencia frente a lo que me estaba ocurriendo. Cuando el médico me informó que tenía neuropatía, pensé en mi padre. Él también tuvo neuropatía. *¿Podía transmitirse de una generación a otra? ¿Por qué yo? ¿Por qué mi familia? ¿Era parte de una maldición?*

Decidí cambiar de neurólogos porque estaba enfadado después de tres años perdidos desde mi primera visita. El nuevo neurólogo me dio cuatro datos que cambiaron mi vida, incluido el diagnóstico oficial de AhTTR.”



¿Cómo se sintió cuando recibió el diagnóstico?



— DAVID

EMBAJADOR, REINO UNIDO

“ Bueno, llegó el especialista. El médico entró en la sala y cerró la puerta sin hacer ruido, parecía seguro de sí mismo y muy profesional. Entonces lo dijo. Tranquilamente me explicó que tenía AhTTR, una mutación genética heredada que acumula depósitos de amiloide en los tejidos. Estaba conmocionado, y creo que me llevó un tiempo asimilarlo. Mi mujer me miró y pude ver las lágrimas en sus ojos. Eso fue lo que más me afectó.”



— VITOR

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ En el fondo, ya sabía que el resultado sería positivo. Estaba en un estado de conmoción. Había heredado la enfermedad que había matado a mi padre y yo solo tenía veintitantos años. Entré en pánico. Quería huir.”



— JOSÉ

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Por supuesto, tener la enfermedad no era una novedad para mí, pero la realidad de que desarrollaría síntomas no era espectacular.

Me vinieron a la mente los recuerdos de mi madre y lo duro que fue para ella vivir con amiloidosis. Sin embargo, sabía que tenía que mantener la calma y buscar una solución.”



Tras obtener el diagnóstico, ¿cómo comunicó la noticia a sus familiares?



— JEAN-CHRISTOPHE

EMBAJADOR, FRANCIA

“ Para mí, fue realmente difícil hablar sobre ello con mi madre dado que había cuidado a mi padre durante casi 10 años y, lamentablemente, no recibió ningún tratamiento. Como consecuencia de ello, mi padre progresó hasta el punto de pesar 45 kilos. Además quedó encamado y no pudo volver a moverse. Intenté proteger a mi madre y solo se lo dije cuando supe que iba a recibir tratamiento. Tenía la certeza de que sería un golpe para ella pensar que tendría que volver a pasar por la misma experiencia que había vivido con su marido, esta vez con su hijo. Cuando se lo dije, fue un golpe para ella, fue difícil, pero se volcó totalmente para darme su apoyo.”



— CATILENA

EMBAJADORA, ESPAÑA

“ El año en que tuve los primeros síntomas, mi madre se estaba enfrentando a los últimos síntomas de la enfermedad. Decidí no decirle por lo que estaba pasando para no preocuparla. Lamento no haberlo hecho. Cuando me diagnosticaron la enfermedad, me sentí triste y asustada. Coincidió con el funeral de mi madre, que tuvo lugar el día anterior. Tras la consulta fui directa a casa de mi padre y nos dimos un fuerte abrazo. Le dije: «Papá, mamá se ha ido, pero la enfermedad no. Ahora yo soy la paciente y ahora me toca cuidarme».”



— ROLAND

EMBAJADOR, ALEMANIA

“ Tras toda una vida haciendo cosas emocionantes, me enfrentaba a este extraño diagnóstico. No puedo explicar muy bien lo que supuso para mí saber lo que iba a ocurrirme y lo que el futuro me depararía. También estaba cada vez más preocupado por mi mujer, Nicky. La carga para ella era pesada y nuestras emociones estaban a flor de piel. Fue un periodo muy difícil.”



¿Cuál fue la reacción de sus familiares?



— DAVID

EMBAJADOR, REINO UNIDO

“ Mis dos hijos mayores no asimilaron muy bien las noticias. Estaban realmente disgustados y preocupados por el deterioro que verían en su padre, especialmente porque ya habían visto cómo afectó la enfermedad a su tía. Intenté mantener una actitud positiva y asegurarles de que estaba en buenas manos.”



— MARGARIDA

ESPOSA DE VITOR, PORTUGAL

“ Amo a mi marido y odio a la amiloidosis. Hace que me sienta furiosa, cansada y frustrada. Ansio la llegada de una cura. Lloro desde un lugar oscuro y profundo cuando estoy sola. No quiero pasar por esto, pero si tengo que hacerlo, sé por lo que voy a pasar. También sé que debo ser fuerte.”



— CATILENA

EMBAJADORA, ESPAÑA

“ Nos abrazamos fuertemente y lloramos juntos durante, al menos, una hora. Él (mi padre) dijo, «Catilena, conozco muy bien esta enfermedad, pero ahora tienes que ser fuerte y sé que lo serás». Por supuesto, mi padre siempre está preocupado por mí. Pero desde aquel momento, dejé de vivir la enfermedad en silencio y decidí contárselo a mis amigos, familiares y compañeros de trabajo.”



¿Cómo le afectó inicialmente el diagnóstico?



— CATILENA

EMBAJADORA, ESPAÑA

“ Al principio, me aislé. Mi familia estaba triste y enfadada, pero mi marido y mi padre han sido mi principal apoyo. Tras un tiempo, decidí hablar sobre lo que me estaba pasando con mis amigos, compañeros de trabajo, jefes y demás personas. Dejé a un lado mi silencio sobre la enfermedad y les dije cómo me sentía y lo que estaba viviendo.

Las personas que realmente te quieren acaban comprendiéndote. Esas personas respetaron el hecho de que necesitaba tiempo para asimilarlo yo misma.”



— PHILIP

EMBAJADOR, PAÍSES BAJOS

“ La vida se basa en decisiones. De repente, podía decidir dejar mi estresante trabajo en la empresa y empezar a hacer algo que realmente me hiciese disfrutar. Podía decidir leer libros solo para entretenerme. Podía decidir hacer la cena en casa para mi familia y estar presente para compartirla con todos. Podía decidir cambiar pañales, respirar profundamente en cada ocasión y estar agradecido por poder disfrutar de la presencia de mis hijos.”



— JEAN-CHRISTOPHE

EMBAJADOR, FRANCIA

“ Recuerdo muy bien cuando el cardiólogo vino a verme a la habitación la noche anterior al implante del marcapasos. Me miró directamente a los ojos y me dijo que ya no podría volver a bucear. *¿No volver a bucear?! Fue devastador para mí. ¿Cómo podía ser que estuviera pasando esto? ¡Esta era mi pasión!*”



¿Cuáles son los síntomas que más le molestan?



— DAVID

EMBAJADOR, REINO UNIDO

“ Han pasado cuatro años desde que recibí el diagnóstico y, desde entonces, varios escáneres han confirmado que el amiloide en mi corazón ha aumentado y hay señales de que se está extendiendo al sistema nervioso periférico. Debido a mis síntomas, dejé de trabajar durante un tiempo. Mi función en la empresa exigía hacer un esfuerzo físico y largas horas de viaje, por lo que a menudo tenía que parar el coche para dormir. Por este motivo, tuve que tomar la difícil decisión de dejar el trabajo que tanto amaba.”



— JOSÉ

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Por supuesto, nada de esto es fácil. Aún tengo síntomas y todas las mañanas esta enfermedad empieza el día junto a mí. Tan pronto me despierto, salgo al jardín y vomito para que mi familia no pueda oírme. Unos minutos más tarde, camino nuevamente hasta la cocina con una sonrisa en el rostro, saludo a mi mujer y le doy los buenos días a mis hijas. Es muy duro empezar el día de esta manera, pero intento olvidar lo que ocurre por la mañana y centrarme en las personas que quiero.”



— VITOR

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Esta enfermedad tiene un gran impacto en las relaciones físicas entre un hombre y una mujer. Los hombres tienen problemas de disfunción eréctil. La intimidad es importante para Margarida y para mí, y hemos encontrado formas de seguir alimentando esta cercanía.”



¿Cuál es su mayor miedo sobre padecer AhTTR?



— PHILIP

EMBAJADOR, PAÍSES BAJOS

“ Mi gran preocupación son mis hijos. Al haber visto los efectos drásticos e inesperados que causa la enfermedad en otros pacientes, lo que me espanta es la mera probabilidad de que puedan sufrir hasta ese punto. Me siento responsable por el hecho de que posiblemente vayan a tener la enfermedad. Es posible que tengan que enfrentarse a una enfermedad grave y debilitante.

¿Cómo puedo, como padre, protegerles de ese tipo de daño?
¿Qué opciones tienen?”



— DAVID

EMBAJADOR, REINO UNIDO

“ Para mí, lo que más miedo me da de todo esto es preguntarme cómo afectará a mis hijos y a mis otros familiares. Dos de mis hijos, así como, al menos, una decena de sobrinos y sobrinas, podrían estar viviendo con esta enfermedad.

Eso te afecta profundamente. Me horroriza pensar que podría transmitir algo así a mis hijos y, sabiéndolo, que podría incluso transmitirlo a mis nietos.”



— JEAN-CHRISTOPHE

EMBAJADOR, FRANCIA

“ Cuando tienes amiloidosis, tiendes a sentirte como si ya no fueses persona. Te quita muchas cosas: tu movilidad, tu dignidad. Resulta difícil mantener una actitud positiva en la vida o ante tu situación, pero ¡debes ser positivo! Debes hacerte con un sistema de ayuda, prepararte para la batalla y planificar tu estrategia para sobrevivir cada día.”



¿Qué es lo que más desea para usted u otras personas que padecen AhTTR?



— DAVID

EMBAJADOR, REINO UNIDO

“ Mi deseo es que se logre un mayor conocimiento de esta enfermedad. La sensación es que muchos profesionales sanitarios la desconocen. Sin embargo, cuanto antes reciban un diagnóstico las personas, antes podrán recibir tratamiento. Me reconforta y da esperanza ver las investigaciones actuales y los esfuerzos para proporcionar un tratamiento.

Ahora, siento que hay un futuro mejor no solo para mi familia biológica, sino también para toda mi familia de amiloidosis.”



— CATILENA

EMBAJADORA, ESPAÑA

“ Espero haber honrado a mi madre al compartir mi propia historia. En muchas ocasiones mi madre quiso hablar sobre su enfermedad y compartir su propia historia conmigo, pero yo no quería escuchar nada de eso. Estaba demasiado asustada.

Por desgracia, falleció antes de que siquiera pudiéramos compartir nuestros sentimientos. Mi esperanza radica en que, al alzar la voz sobre esta enfermedad, pueda ayudar a que otras personas se sientan queridas y sensibilizar sobre la amiloidosis.”



— ROLAND

EMBAJADOR, ALEMANIA

“ He recibido una invitación para participar en un estudio médico. Esto me ha dado una gran satisfacción. No solo por el hecho de que pueda ayudar a mis propios síntomas, sino porque gracias a mi participación podría ayudar a los investigadores a saber más y ayudar también a otros pacientes. Después de sentirme tan impedido por la enfermedad, esto hace que me sienta útil nuevamente.”



¿Qué consejo podría dar a otras personas a las que les preocupa la AhTTR o que hayan recibido recientemente el diagnóstico?



— CATILENA

EMBAJADORA, ESPAÑA

“ Resulta obvio que esta enfermedad no es fácil. De hecho, siempre digo que aún no he aceptado esta enfermedad, pero que he aprendido a vivir con ella. Afortunadamente, mi madre fue un gran ejemplo. Ella me enseñó tres de las cosas más importantes en lo que respecta a vivir con esta enfermedad.

Primero, a sonreír y a compartir tu sonrisa con otros. Segundo, a llevar siempre un kit de supervivencia, como ropa de recambio y medicamentos. Y tercero, a disfrutar cada instante, especialmente las pequeñas cosas, como despertarse por la mañana agradeciendo que sigues con vida.”



— JOSÉ

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Desde que supe que tenía esta enfermedad, mi visión del mundo cambió por completo porque ahora tengo que pensar en el tiempo que me queda.

Siento que necesito vivir más deprisa, aprovechar mi tiempo y dejar de dar importancia a cosas que no la tienen. Estoy más centrado en lo que me gusta y en quienes quiero. Por supuesto, a veces mi manera de pensar tiene un precio dado que no a todo el mundo le gusta esta actitud, pero es la manera en la que he elegido vivir mi vida.”



— VITOR

EMBAJADOR, PORTUGAL

“ Margarida y yo disfrutamos al máximo nuestra vida. Hacemos viajes. Comemos en nuestros restaurantes preferidos. Vamos en coche a la montaña. Seguimos yendo a la asociación donde nos conocimos. En las citas médicas, Margarida se encarga de que escuche todo lo que me tienen que decir y, luego, de que haga todo lo que han dicho. Mis médicos nos tratan más como familiares que como paciente y cuidadora. Nos prestan atención de verdad y nos escuchan a ambos.”



Como pareja y cuidador, ¿cómo han lidiado con la realidad de la vida cotidiana?



— MARGARIDA

ESPOSA DE VITOR, PORTUGAL

“Ambos sabíamos muy bien que la amiloidosis es una enfermedad progresiva y ambos reconocimos las señales cuando los síntomas empeoraron. Pero mi Vitor es un gran luchador. Va al fisioterapeuta tres veces por semana para ayudar a mantener su masa muscular. Trabaja con pesas para fortalecer brazos y piernas. Cuando tiene episodios de náuseas y diarreas crónicas, él se compromete a comer un poco más. Trabajamos como un equipo para ayudarlo a pasar de la cama a la silla y a ponerse de pie.”

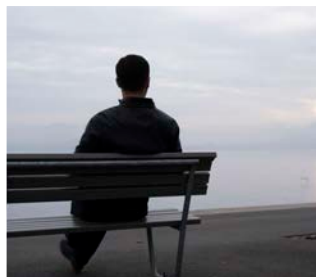


— NICKY

ESPOSA DE ROLAND, ALEMANIA

“El estrés de no poder hacer nada para calmar su dolor fue devastador y darle todo mi amoroso cuidado y hacerle reír no parecía ser suficiente. Nada te prepara para este tipo de preocupaciones. No es fácil cuidar de otra persona a la vez que intentas gestionar tus propias necesidades y problemas de salud. No es fácil estar presente y ser activo con los nietos. No es fácil aceptar que la vida tal y como la conocías no volverá a ser la misma. Justo cuando pensabas que ya no podías soportar nada más, encuentras la manera de hacerlo.”







“ Cuando esto comenzó dije que no creía que pudiera ser un buen embajador para la sensibilización de la enfermedad. No creía que tuviera nada valioso que aportar. Pero estaba equivocado.

Ahora estoy aquí, profundamente agradecido por este regalo de vida y enormemente agradecido a esas personas que han trabajado ininterrumpidamente durante más de 10 años en los tratamientos para esta enfermedad.

Estoy agradecido por mi nueva misión, la cual me deja justo donde empecé: ¿Qué harás con los próximos 10 años que tienes por delante? ”

— PHILIP

EMBAJADOR, PAÍSES BAJOS

