

Information om

Transthyretin Amyloid Kardiomyopati (ATTR-CM)

Indhold

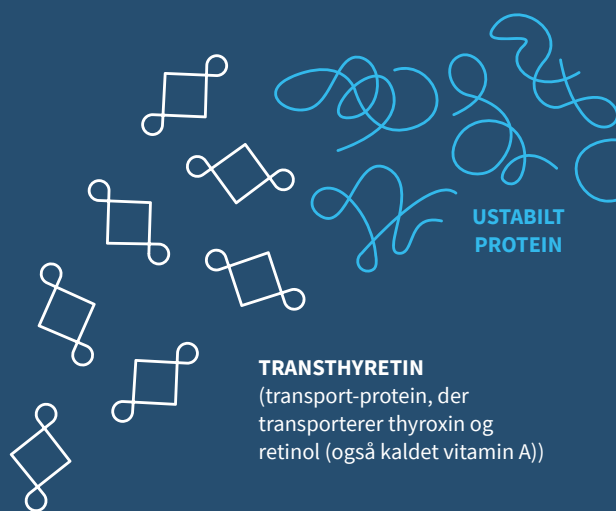
- » Hvad er ATTR-CM?
- » To former for ATTR-CM
- » Almindelige symptomer
- » Hvordan stiller lægen diagnosen?
- » Hvordan behandler man ATTR-CM?
- » Livet med ATTR-CM
- » Her kan du få hjælp
- » Kontaktinformation
- » Ordliste



Introduktion

Denne folder er til dig, der har mistanke om eller har fået konstateret en sygdom i hjertet, som kaldes transthyretin amyloid kardiomyopati (også kaldet ATTR-CM eller hjerteamyloidose). Din familie og dine venner kan også have glæde af at læse den.

I folderen finder du information om sygdommen. Tal med din læge, hvis du har spørgsmål om ATTR-CM. Folderen er ind delt i afsnit, så du let kan finde information om forskellige emner og læse om dem i dit eget tempo, når du har brug for det. Der er også en ordliste, du kan slå op i, hvis du støder på lægefaglige ord, du ikke kender.



Hvad er Transthyretin Amyloid Kardiomyopati (ATTR-CM)?

ATTR-CM er en form for hjerteamyloidose. ATTR-CM er en sygdom, der forværres over tid. Sygdommen opstår, fordi **transport-proteinet transthyretin**, som cirkulerer naturligt i blodet, bliver ustabil og misfoldes.

Det **misfoldede protein** kan ophobe sig i hjertet som **amyloide fibriller** (lange strenge af misfoldet protein). Det gør hjertet stift og fører over tid til hjertesvigt.

ATTR-CM ses oftere hos mænd end hos kvinder.

To former for ATTR-CM

Der er to former for ATTR-CM:



Den **arvelige ATTR-CM** kaldes også hereditær eller familiær ATTR-CM. Arvelig ATTR-CM skyldes en arvelig fejl i transthyretin-genet, som fører til, at der ophobes amyloide fibriller (lange strenge af misfoldede proteiner) i forskellige organer og væv i kroppen. Arvelig ATTR-CM kan allerede opstå i 50-60-årsalderen.



Den anden form hedder **vildtype ATTR-CM**. Vildtype ATTR-CM skyldes ikke en genfejl. Det er en sygdom, der kan opstå med alderen, og den er ikke arvelig. Vildtype ATTR-CM påvirker typisk hjertet. Symptomerne kan begynde i 60-årsalderen eller senere.

Almindelige symptomer

Mange af symptomerne på ATTR-CM kan ligne symptomerne på andre mere almindelige årsager til hjertesvigt.

Symptomerne på ATTR-CM kan fx være:

- Åndenød
- Udtalt træthed (fatigue)
- Perifere ødemer (fx hævelse af underben)
- Svimmelhed/besvimelse
- Hoste eller pibende vejrtrækning, især i liggende stilling
- Gener fra mavetarmkanalen (oppustethed, diarré, forstoppelse, kvalme)
- Forvirring eller koncentrationsbesvær
- Arytmi (hjerterebanken eller uregelmæssig hjerterytme)

Andre symptomer på ATTR-CM:

- Perifer neuropati (tab af følelse eller snurren i fødder og tæer)
- Bilateralt karpaltunnelsyndrom (følelsesløshed, snurrende fornemmelse og smerter i fingrene)
- Øjenproblemer, fx grøn stær
- Bristning af biceps-senen, som ikke skyldes uheld
- Forsnævring af rygmarvskanalen (smerte eller tab af følelse i nedre ryg og ben)
- Udskiftning af hofte og/eller knæ

Det er vigtigt, at du taler med din læge om de symptomer, du oplever. Jo mere du fortæller, jo bedre kan din læge hjælpe dig.

Hvordan stiller lægen diagnosen?

Der er mange, der ikke kender sygdommen ATTR-CM, og sygdommen kan være svær at diagnosticere. Mange kan gå rundt med sygdommen i årevis og får først stillet diagnosen, når sygdommen er forværret. Hvis sygdommen ikke behandles, kan det føre til hjertesvigt. Det er vigtigt at reagere på kroppens tidlige signaler og få diagnosticeret, om det kunne være hjerteamyloidose eller en anden sygdom med lignede symptomer, som bør behandles.

Ved symptomer, der rejser mistanke om ATTR-CM, kan lægen foretage forskellige test. De kan hjælpe med at stille diagnosen og finde personer, der har eller er i risiko for at udvikle sygdommen:



Ekko-kardiografi, EKG eller MR-skanning af hjertet



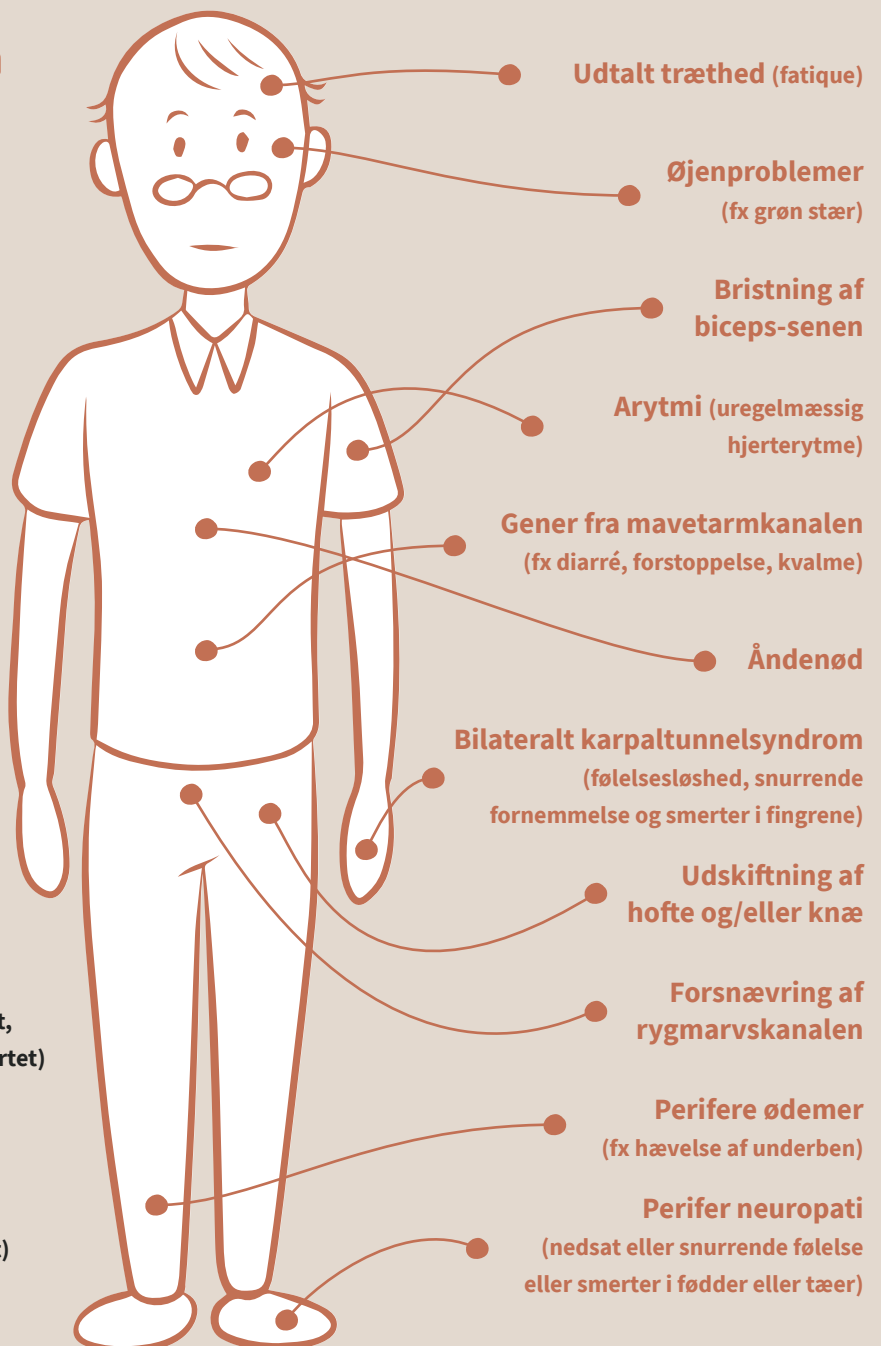
Knogleskintigrafi (diagnostisk test, der bekræfter, om der er amyloid i hjertet)



Gentest



Hjertebiopsi (vævsprøve fra hjertet)



Hvordan behandler man ATTR-CM?

Behandlingen af ATTR-CM fokuserer på at lindre de symptomer, sygdommen giver, og at forsinke dannelsen og ophobningen af amyloide fibriller. Behandlingen er både rettet mod den underliggende sygdom og hjertekomplikationerne. Målet med behandlingen er at lindre sygdommens symptomer, behandle hjertesvigt og forebygge hjerterytmeforstyrrelser samt såkaldte tromboemboliske hændelser, fx blodprop i benet. Nogle med arvelig ATTR-CM har behov for en hjerte- og/eller levertransplantation, fordi det misfoldede transthyretin-protein, der forårsager sygdommen, produceres i leveren.

Tal med din læge, hvis du vil vide mere om behandling af ATTR-CM.

Livet med ATTR-CM

Det kan føles overvældende at få stillet diagnosen ATTR-CM og skulle vænne sig til at leve med sygdommen og fx gå til kontroller på hospitalet osv. Men du er ikke alene. Der er hjælp at hente.



Hjælp og støtte

Det kan være en hjælp at prøve at tage én dag ad gangen og lære mere om sygdommen, hvad du kan gøre for at håndtere den, og hvor du kan få hjælp og støtte.

Det kan være, at du er bekymret for, hvornår de næste symptomer vil opstå, og det får dig måske til undlade at lægge planer eller droppe visse fødevarer og motion? Husk på, at selvom det kan være nødvendigt at lave visse justeringer i hverdagen, kan du stadig have et godt liv med sygdommen.

Tal med din læge om, hvordan du bedst håndterer din sygdom, og hvor du kan få hjælp og støtte.

På www.hjerTEAMyloidose.dk kan du også få gode råd til, hvad du kan gøre for at lindre dine symptomer og leve et godt liv med sygdommen.



Arbejdsliv

Hvis du er i arbejde, når du får konstateret ATTR-CM, kan sygdommen komme til at påvirke dit arbejdsliv. Tal med din læge og din arbejdsplads om, hvilke muligheder der er for at tilrettelægge dit arbejdsliv bedst muligt, og hvilken hjælp og støtte du og din familie kan få.



Kost

Der findes ikke en særlig kost, som beviseligt afhjælper ATTR-CM, men en sund og varieret kost kan måske hjælpe dig med at håndtere dine symptomer. Tal med din læge om, hvilken kost der anbefales, når du har ATTR-CM.

Netværk

Der er flere steder, hvor du kan få hjælp og støtte. Du er ikke alene. Der findes fx en række internationale netværk, hvor du kan møde andre i samme situation og lære mere om sygdommen:

- Amyloidosis Alliance
<https://www.amyloidosisalliance.org/>
- Amyloidosis Foundation
<https://amyloidosis.org/>
- Amyloidosis Research Consortium
<https://arci.org/>
- Amyloidosis Support Groups
<https://www.amyloidosisupport.org/>
- One Amyloidosis Voice
<https://www.oneamyloidosisvoice.com/>
- World Heart Federation
<https://www.world-heart-federation.org/>

I Danmark kan du via Hjerteforeningen få kontakt med andre, der lever med en hjertesygdom tæt inde på livet. Se mere på <https://hjerTEforeningen.dk/>



Ordliste

Amyloide fibriller: Amyloide fibriller er lange strenge af protein, der opstår, når proteiner, der normalt er opløselige, samler sig og danner uopløselige fibre, som kroppen ikke kan nedbryde.

Hjertebiopsi: Hjertebiopsi kaldes også myokardie-biopsi. Det foregår ved, at lægen tager nogle små vævsprøver (biopsier) fra hjertemuskulaturen, som derefter bliver undersøgt.

Hjerte-MR-skanning: En hjerte-MR-skanning er en smertefri billeddiagnostisk test, som ved hjælp af radiobølger, magnetfelter og en computer giver et detaljeret billede af dit hjerte.

Karpaltunnelsyndrom: Karpaltunnelsyndrom er en tilstand, der giver følelseløshed, snurren eller svækkelse i hånden. Det sker pga. pres på medianus-nerven, som er en af de store nerver, der løber fra din underarm gennem en passage i håndleddet, der hedder karpaltunnelen, og ender i din hånd.

EKG: Elektrokardiogram (EKG) er en enkel undersøgelse, der måler dit hjertes rytme og elektriske aktivitet. Små sensorer sættes på huden og måler de elektriske signaler, der udsendes, hver gang dit hjerte slår et slag.

Ekko: Ekko-kardiografi er en skanning, der undersøger hjertet og de omkringliggende blodårer. Det er en slags ultralydsundersøgelse, hvor man ved hjælp af et lille lyd hoved udsender højfrekvente lydbølger, som skaber et ekko, når de rammer forskellige dele af kroppen.

Gentest: Gentest (også kaldet genomisk test) undersøger for genfejl, som kan give helbredsproblemer. Gentest bruges især til at diagnosticere sjældne og arvelige sygdomme.

Misfoldet protein: Misfoldning af protein kan fx ske, fordi der er en fejl i det gen, der koder for proteinet.

Mutation: En mutation er en ændring, der opstår i en DNA-sekvens. Mutationer kan opstå, fordi der sker fejl i kopiering af DNA i forbindelse med celledeling.

Perifere ødemer: Perifere ødemer er hævelse af dine underben eller hænder. Det kan skyldes noget så simpelt, som at du har siddet for længe på et fly eller stået op for længe. Men det kan også skyldes en mere alvorlig underliggende sygdom. Ødemer opstår, når den normale væskebalance i cellerne forstyrres.

Perifer neuropati: Perifer neuropati opstår pga. skader på nerverne udenfor hjernen og rygmarven. Disse nerver kaldes de perifere nerver. Skader på de perifere nerver giver ofte svækkelse, følelseløshed og smerter i hænder og fødder, men kan også påvirke andre dele af kroppen.

Knogleskintigrafi: Knogleskintigrafi er en nuklear-medicinsk undersøgelse, som bruges til, sammen med blod- og urinprøver, at stille diagnosen transthyretin amyloidose.

Transport-protein: Et transport-protein er et protein, som transporterer andre af kroppens "byggesten" rundt i kroppen. Transport-proteiner spiller en afgørende rolle i alle levende organismers vækst og liv.

Transthyretin: Transthyretin er et transport-protein, der findes naturligt i kroppens blodvæske (plasma) og rygmarvsvæske.

Transthyretin-genet: Transthyretin-genet indeholder instruktionerne til, hvordan kroppen producerer et protein, der hedder transthyretin. Transthyretin-proteinet transporterer vitamin A (også kaldet retinol) og et hormon ved navn thyroxin rundt i kroppen.



Du kan læse mere på
www.hjerteamyloidose.dk