

Uvod v transtiretinsko amiloidno kardiomiopatijo (ATTR-CM)

POGLAVJA

- » Kaj je transtiretinska amiloidna kardiomiopatija (ATTR-CM)?
- » Vrste ATTR-CM
- » Pogosti simptomi
- » Kako poteka diagnosticiranje?
- » Zdravljenje ATTR-CM
- » Življenje z ATTR-CM
- » Koristni viri
- » Kontaktni podatki
- » Medicinski izrazi



Izjava o omejitvi odgovornosti

Informacije v tej zloženki so namenjene osebam, ki sumijo, da imajo transtiretinsko amiloidno kardiomiopatijo (ATTR-CM), bolnikom z novoodkrito ATTR-CM in osebam, ki zarje skrbijo.

Pripravljena je za posredovanje splošnih napotkov, le v informativne namene in se je ne sme uporabljati kot nadomestilo za osebne ali specifične nasvete usposobljenega zdravstvenega delavca.

Čeprav si prizadevamo za točnost teh informacij, ne prevzemamo odgovornosti v zvezi z njihovo uporabo.

Ta zloženka je namenjena splošni javnosti v Sloveniji.

Pogosti simptomi

Številni simptomi ATTR-CM so podobni simptomom drugih, pogostejših vzrokov srčnega popuščanja.¹

Med simptomi so lahko:^{5,6}

- težko dihanje,
- utrujenost,
- periferni edemi (npr. otekanje spodnjega dela nog),
- omotica/omedlevica,
- kašelj ali piskajoče dihanje, zlasti ko se uležete,
- prebavne težave – napihnjenost, driska, zaprtje, slabost v želodcu,
- zmedenost ali težave z razmišljanjem,
- motnje srčnega ritma – občutek razbijanja srca (palpitacije) ali nenormalen srčni ritem.

Možni simptomi ATTR-CM:^{2,5,7,8,9}

- periferna nevropatija – omrtvičenost ali mravljinčenje v stopalih ali prstih nog,
- obojestranski sindrom karpalnega kanala – omrtvičenost, mravljinčenje in bolečine v prstih rok,
- očesne motnje, npr. glavkom,
- pretrganje tetine bicepsa, nepovezano s poškodbo,
- zožitev spinalnega kanala v ledvenem delu hrbtnice – bolečine ali omrtvičenost v spodnjem delu hrbta in nog,
- menjava kolka in/ali kolena.

Pomembno je, da se o simptomih pogovorite s svojim zdravnikom. Kolikor več zdravniku poveste, toliko bolje vam bo lahko pomagal razumeti vaše stanje.

Kako poteka diagnosticiranje?

Ozaveščenost o ATTR-CM je nizka, zato je njeno diagnosticiranje marsikaj zahtevno in težavno. Bolezen po navadi ostane neprepoznana več let, vse dokler bistveno ne napreduje.¹⁰ Po postavitvi diagnoze je mediano preživetje nezdravljenih bolnikov s transtiretinsko amiloidozo od 2 do 3,5 leta.¹¹

Ob sumu na transtiretinsko amiloidno kardiomiopatijo je mogoče – upoštevaje prisotne znake in simptome – uporabiti različne preiskave, ki pomagajo postaviti diagnozo bolezni ali prepozнатi osebo, ki je ogrožena. Med takšnimi preiskavami so:^{10,12}



ultrazvok srca, EKG ali magnetnoresonančno (MR) slikanje srca,



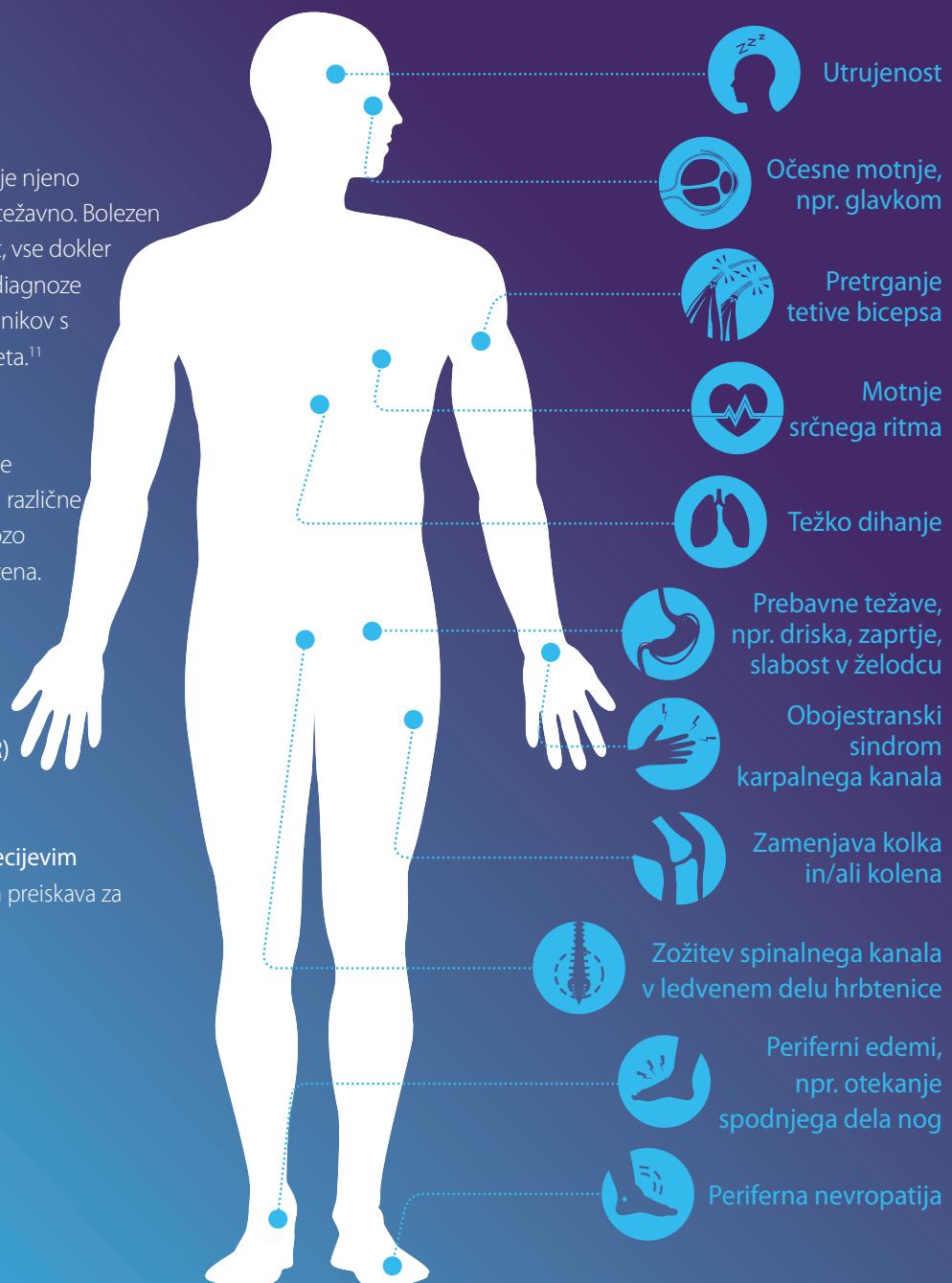
scintigrafija skeleta s tehnicijevim pirofosfatom (diagnostična preiskava za potrditev amiloida v srcu),



genetsko testiranje,



biopsija srca.



Zdravljenje ATTR-CM

Pri obravnavi ATTR-CM si zdravniki prizadevajo obvladati simptome in upočasnit ali ustaviti nastajanje in odlaganje vlaken.⁵ Zdravljenje je usmerjeno tako na osnovno bolezensko dogajanje kot na srčne zaplete. Glavni cilji so olajšanje simptomov, zdravljenje kongestivnega srčnega popuščanja in preprečevanje motenj srčnega ritma ter trombemboličnih dogodkov.^{2,5}

Nekateri bolniki potrebujejo presaditev srca in/ali jeter, kajti jeta so organ, v katerem nastaja nenormalni transtiretin.^{2,5}

Če želite izvedeti več o novih in prihajajočih načinih zdravljenja ATTR-CM, se pogovorite s svojim zdravnikom.

Življenje z ATTR-CM

ATTR-CM lahko v vaše življenje prinese številne spremembe. Življenje s to boleznjijo velikokrat ni enostavno in usklajevanje obveznosti z obiski v bolnišnici, izvajanjem preiskav in ostalega je lahko zahtevno.



ČUSTVENA PODPORA

Odkritje smrtno nevarne bolezni, kot je ATTR-CM, je lahko veliko breme. Pomembno je, da življenje nadaljujete korak za korakom, da izveste čim več o bolezni, njenem obvladovanju in o tem, kje najti ustrezno podporo. Na spletnih straneh skupnosti ATTR-CM in skupin zagovornikov bolnikov boste našli vire, ki vam bodo v pomoč.

Morda boste ugotovili, da vas skrbi, kdaj se bodo pojavili naslednji simptomi. Ta in podobne skrbi vas lahko odvrnejo od stvari, kot so načrtovanje aktivnosti, uživanje v priljubljeni hrani ali telesni dejavnosti, ki se morda drugim zdijo samoumevne.

Čeprav bodo potrebne nekatere prilagoditve, lahko v življenju še vedno uživate. S svojim zdravnikom se pogovorite, kako učinkovito obvladovati bolezen in kakšna podpora vam je na voljo.



DELO

Postavitev diagnoze ATTR-CM bo verjetno vplivala tako na vaše poklicno življenje kot tudi na življenje vaše družine in prijateljev, ki vas podpirajo. Pogovorite se s svojim zdravnikom in in kadrovsko službo pri svojem delodajalcu, da boste bolje razumeli svoj celoten položaj. Pozanimajte se tudi, do kakšne državne pomoči/potpore ste morda upravičeni vi ali vaš skrbnik.



PREHRANA

Posebne diete, ki bi pri ATTR-CM dokazano pomagala, ni. Toda zdrava in uravnotežena prehrana vam lahko pomaga pri obvladovanju simptomov. S svojim zdravnikom se posvetujte o prehrani in priporočenem načinu prehranjevanja.

Koristni viri

Življenje z boleznjijo, kot je transtiretinska amiloidna kardiomiopatija, je lahko težavno. Vendar ni treba, da greste skozi izkušnjo bolezni sami. Mednarodne, nacionalne ali lokalne zagovorniške skupine vam lahko pomagajo do opore, ki lahko pripomore k ublažitvi skrbi po postavitvi diagnoze ATTR-CM. Razmislite o vključitvi v podporno skupino in se povežitez drugimi bolniki in družinami ter izvedite več.

Mednarodne podporne skupine:

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

Nacionalne in lokalne podporne skupine:

- Dalmatinova ulica 10, 1000 Ljubljana
Telefon: 01 234 75 50,
e-naslov: drustvo.zasrce@siol.net
www.zasrce.si

Medicinski izrazi

Amiloidna vlakna: Amiloidna vlakna (fibrile) nastanejo iz običajno topnih beljakovin, ki se združijo in oblikujejo netopna vlakna, odporna proti razgradnji. Njihova tvorba lahko spreminja bolezen.

Biopsija srca: Pri tem postopku, imenovanem tudi biopsija miokarda, zdravnik iz srčne mišice vzame nekaj majhnih vzorcev tkiva za preiskavo.

EKG: Elektrokardiogram (EKG) je preprosta preiskava, ki prikaže srčni ritem in električno delovanje srca. Na kožo nameščeni senzorji zaznajo električne signale, ki jih ob vsakem utripu ustvari srce.

Genetsko testiranje: To testiranje – imenovano tudi genomsko testiranje – odkrije spremembe v genih, ki lahko povzročijo zdravstvene težave. V glavnem se uporablja za diagnosticiranje redkih in podedovanih bolezni.

MR-slikanje srca: Magnetnoresonančno (MR) slikanje srca je neboleč postopek slikanja, ki z uporabo radijskih valov, magnetov in računalnika ustvari podrobne posnetke srca.

Mutacija: Mutacija je sprememba v zaporedju DNK. Mutacije so lahko posledica napak pri kopirjanju DNK, ki se pojavijo med delitvijo celic, ob izpostavljenosti ionizirajočemu sevanju, izpostavljenosti t.i. mutagenim kemikalijam ali okužbam z virusi.

Nepravilno zložena beljakovina: Nepravilno zlaganje (konformacija) beljakovin je pogost celični dogodek, ki se lahko pojavi kadar koli v življenjskem ciklu celice. Povzročajo ga različni vplivi, med njimi tudi mutacije genov.

Periferna nevropatija: Periferna nevropatija je posledica poškodbe živcev, ki so zunaj možganov in hrbtenjače (periferni živci), in pogosto povzroči šibkost, omrtvičenost in bolečine, po navadi v dlaneh in stopalih. Prizadene lahko tudi druge dele telesa.

Periferni edem: Periferni edem je otekanje spodnjega dela nog alidlni. Vzrok je lahko povsem preprost, na primer predolgo sedenje na letalu ali predolgo stanje. Lahko pa so takšni edemi znak resnejše osnovne bolezni. Edem se pojavi, če nekaj poruši običajno ravnovesje tekočin v celicah.

Prenašalna beljakovina: Prenašalna beljakovina je beljakovina, odgovorna za prenos drugih snovi v telesu. Prenašalne beljakovine so nujne za rast in življenje vseh živih bitij.

Scintigrafija skeleta s tehncijevim pirofosfatom: Scintigrafija skeleta s tehncijevim pirofosfatom (na kratko tudi "slikanje PYP") je vrsta nuklearnomedicinskega slikanja, ki se skupaj s preiskavami krvi in urina uporablja za diagnosticiranje transtiretinske (TTR) amilidoze.

Sindrom karpalnega kanala: Sindrom karpalnega kanala (imenovan tudi sindrom zapestnega prehoda) je stanje, ki povzroči omrtvičenost, mrvljinčenje ali šibkost v dlaneh. Pojavi se zaradi pritiska na mediani živec, ki poteka vzdolž roke, prestopi skozi prehod v zapestju, imenovan karpalni kanal, in se konča v dlani.

Transtiretin: Transtiretin (TTR), znan tudi kot prealbumin, je homotetramerna beljakovina z molekulsko maso 55 kDa, ki jo najdemo v plazmi in cerebrospinalni tekočini.

Transtiretinski gen: Transtiretinski gen daje navodila za izdelavo beljakovine, imenovane transtiretin. Ta beljakovina v telesu prenaša vitamin A (retinol) in hormon tiroksin.

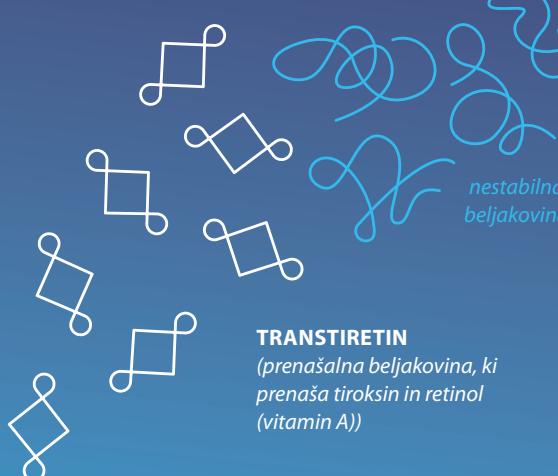
Ultrazvok srca: Ultrazvočni pregled srca (imenovan tudi "eho" ali "ehokardiografija") je preiskava, ki omogoča pregled srca in okoliških žil. Naprava, ki se uporablja za ta pregled, skozi majhno sondu oddaja visokofrekvenčne zvočne valove, ki ustvarijo odmeve, ko se odbijejo od različnih delov telesa.

LITERATURA

1. Siddiqi OK, Ruberg FL. Cardiac amyloidosis: an update on pathophysiology, diagnosis and treatment. Trends Cardiovasc Med. 2018;1050-1738.
2. Rapezzi C, et al. Transthyretin-related amyloidoses and the heart: a clinical overview. Nat Rev Cardiol. 2010;7:398-408.
3. Ruberg FL, et al. Transthyretin (TTR) cardiac amyloidosis. Circulation. 2012;126(10):1286-1300.
4. Bruno M, et al. Transthyretin amyloid cardiomyopathy in women: frequency, characteristics, and diagnostic challenges. Heart Failure Reviews. 2020;Volume 26, pages 35–45 (2021).
5. American Heart Association. Answers by Heart. Cardiovascular Conditions. 2019. Available at: https://www.heart.org/-/media/files/health-topics/answers-by-heart/abh_what-is-atrcm_v2_.ashx. Accessed February 2021.
6. Pinney JH, et al. Senile systemic amyloidosis: clinical features at presentation and outcome. J Am Heart Assoc. 2013;2(2):e000098.
7. Rubin J, et al. Hip and knee arthroplasty are common among patients with transthyretin cardiac amyloidosis, occurring years before cardiac amyloid diagnosis: can we identify affected patients earlier? Amyloid. 2017.
8. Geller HI, et al. Research Letter. Association Between Ruptured Distal Biceps Tendon and Wild-Type Transthyretin Cardiac Amyloidosis. Jama. 2017;Volume 318, Number 10.
9. Westermark P, et al. Transthyretin-derived amyloidosis: Probably a common cause of lumbar spinal stenosis. Upsala Journal of Medical Sciences. 2014;119:223–228.
10. Ando Y, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. Orph J of Rare Diseases. 2013;8:31.
11. Castano A, et al. Natural history and therapy of TTR-cardiac amyloidosis: emerging disease-modifying therapies from organ transplantation to stabilizer and silencer drugs. Heart Fail Rev. 2015 March; 20(2): 163–178.
12. Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, et al. Non-biopsy diagnosis of cardiac transthyretin amyloidosis. Circulation. 2016;133(24):2404-2412.

UVOD

Ta zloženka je namenjena osebam, ki sumijo, da imajo transtiretinsko amiloidno kardiomiopatijo (ATTR-CM), bolnikom z novoodkrito ATTR-CM in osebam, ki zanje skrbijo. Osredotočena je na tisto, kar morate vedeti, ponuja koristne informacije in osvetljuje ozadje bolezni. Branje zloženke lahko koristi tudi vašim družinskim članom in prijateljem.



Umetniško upodabljanje samo za vizualni učinek.

Kaj je transtiretinska amiloidna kardiomiopatija (ATTR-CM)?

ATTR-CM je odraz transtiretinske amiloidoze (ATTR-amiloidoze): bolezni, ki vpliva na številne organe in tkiva, med drugim na periferno živčevje in na organe, kot so srce, ledvice, prebavila in oči.¹

ATTR-CM je napredujoča bolezen, ki nastane, ko **prenašalna beljakovina transtiretin**, ki naravno kroži v krvi, postane nestabilna in se nepravilno zlaga.^{2,3} **Nepravilno zložena beljakovina** se lahko kopiči v srcu v obliki **amiloidnih vlaken (fibril)**. Srčna mišica zato postane toga in sčasoma se pojavi srčno popuščanje.^{2,3}



ATTR-CM se pojavlja predvsem pri moških, pri ženskah je manj pogosta.⁴

Vrste ATTR-CM

Obstajata dve vrsti transtiretinske amiloidne kardiomiopatije:³



Dedna oblika ATTR-CM, imenovana tudi variantna ATTR, je podedovana. Povzroča jo mutacija gena za transtiretin, posledica pa je odlaganje amiloidnih skupkov (depozitov) v različnih organih in tkivih. Dedna ATTR-CM se lahko pojavi že v 50. in 60. letih življenja.^{2,3,5}



Druga vrsta je povezana s **staranjem** in je znana kot divji tip ATTR-CM. Pri tej obliki bolezni v transtiretinskem genu ni mutacije. Divji tip ATTR-CM ni podedovan. Najpogosteje prizadene srce. Simptomi se lahko pojavijo od 60. leta starosti naprej.^{2,3,5}



ZA SRCE

DRUŠTVO ZA ZDRAVJE SRCA IN OŽILJA SLOVENIJE

Dalmatinova ulica 10, 1000 Ljubljana
Telefon: 01 234 75 50,
e-naslov: drustvo.zasrce@siol.net
www.zasrce.si