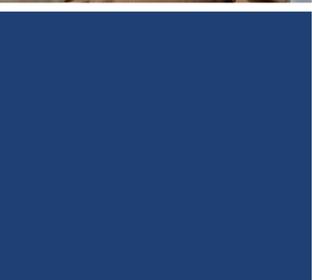
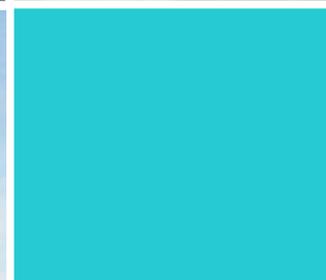




the
BRIDGE
hATTR amyloidosis

PREENCHER O VAZIO

Experiências pessoais, sentimentos e expectativas dos doentes e cuidadores que vivem com amiloidose ATTR hereditária



 **AMYLOIDOSIS ALLIANCE**
THE VOICE OF PATIENTS



“Reunimo-nos com um grupo de pessoas que vivem ou que cuidam de alguém com amiloidose ATTRh, para ajudar a aumentar a sensibilização e compreensão da doença entre os doentes recém-diagnosticados, as suas famílias e o público em geral.

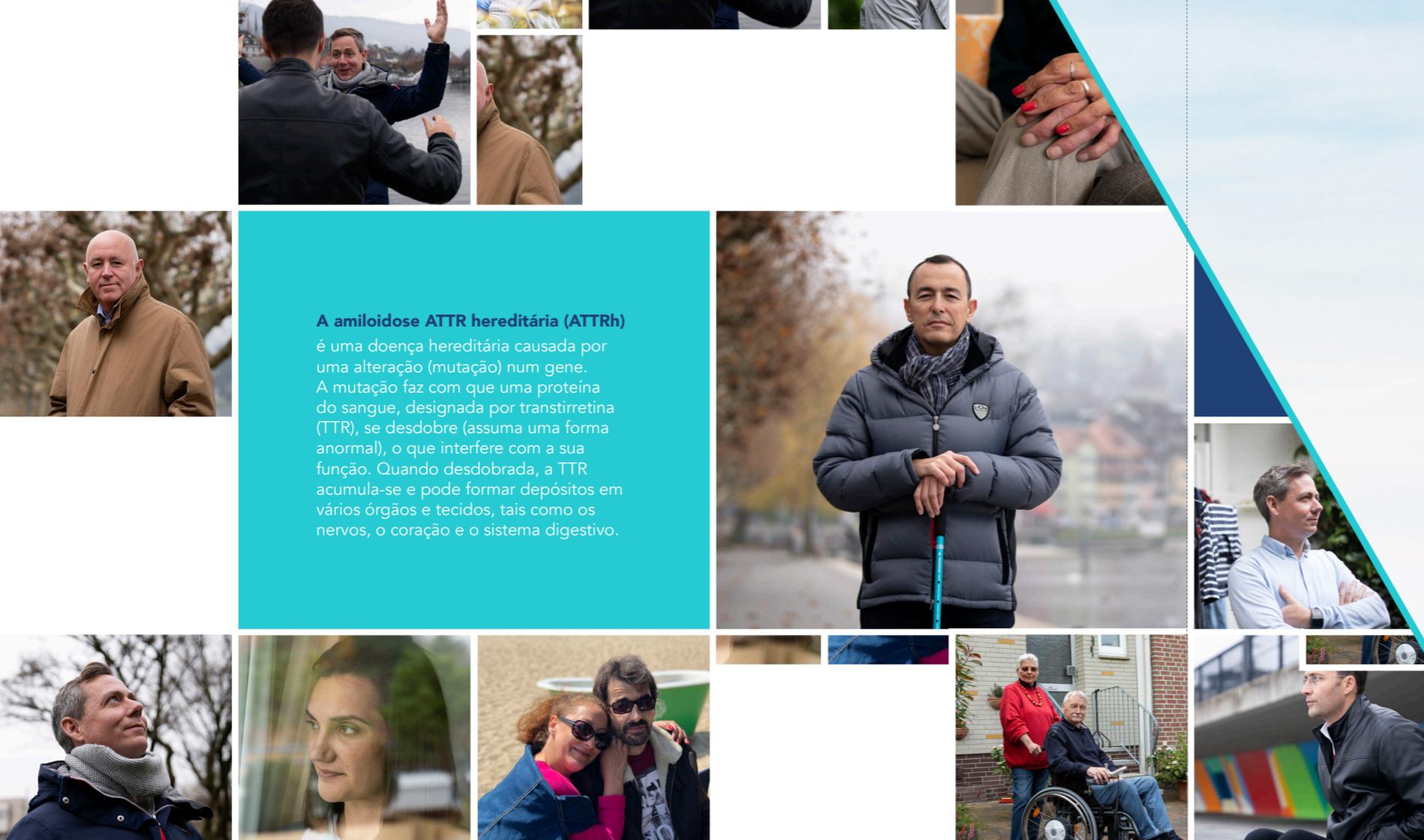
Como “Embaixadores” da sensibilização para a doença, esperamos que, ao partilharmos as nossas próprias experiências, possamos ajudar as pessoas a enfrentar de forma positiva a própria doença. O nosso objetivo é fornecer aos doentes e aos seus familiares acesso a informações precisas e de alta qualidade sobre a doença. Esperamos que as nossas experiências possam produzir conversas produtivas com os profissionais de saúde e apoiar os doentes através de ferramentas que possam criar conversas importantes no seio familiar.

Lidar com uma doença genética rara é algo único para cada pessoa diagnosticada, assim como para a família e a rede de apoio. A atual falta de consciência na sociedade sobre esta condição, pode conduzir à falta de esperança e levar ao medo do futuro. O que queremos é que os doentes se sintam apoiados, ouvidos, compreendidos e não sozinhos, para construir esperança para todos.

Este folheto reúne um conjunto de experiências e sentimentos em momentos chave das nossas jornadas. Para ver as nossas histórias mais detalhadamente, acesse a www.hATTRbridge.eu”

— **JEAN-CHRISTOPHE FIDALGO**

CONSELHO DE ADMINISTRAÇÃO E FUNDADORES
AMYLOIDOSIS ALLIANCE





Que sintomas teve antes de ser diagnosticado com amiloidose ATTRh?



— VITOR
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“Comecei a sentir mudanças estranhas no meu corpo. Os meus tornozelos estavam fracos e sentia uma dormência nos dedos dos pés. Sentia que estava a andar como um pato na forma como colocava os pés no chão. Também estava a perder peso e força.

Inventei desculpas para a minha incapacidade em levantar ou mover objetos. Tinha apenas 20 anos! Ainda não estava pronto para enfrentar o que me estava a começar a acontecer.”



— DAVID
EMBAIXADOR, REINO UNIDO

“Uma das minhas paixões era caminhar nas serras e montanhas. A minha primeira sensação de que algo não estava bem foi quando comecei a ter dificuldades a caminhar, especialmente a subir e em longas distâncias. Sentia dores e aperto no peito e palpitações. Sabia que não era por não estar em forma. Durante o ano seguinte, notei outras alterações no meu corpo.

O trabalho era por vezes extremamente físico e tinha que me esforçar muito para acompanhar os meus colegas. Por vezes, tinha de fazer uma pausa e ir tratar de documentos, apenas para acalmar o aperto no peito que estava a sentir.”



— CATILENA
EMBAIXADORA, ESPANHA

“Como vi a minha mãe morrer desta doença, e a forma como morreu, os meus próprios sintomas estavam a piorar rapidamente. Mais e mais, só queria desaparecer da face da terra e fingir que nada estava a acontecer.

Os meus sintomas iniciais continuaram a piorar. Além disso, já não conseguia diferenciar entre a água quente e fria. O meu estado de saúde continuou a piorar e comecei a sentir problemas digestivos alternando entre períodos de obstipação e diarreia.”



Como é que descobriu que os seus sintomas eram na verdade amiloidose ATTRh?



— JOSÉ
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“O meu irmão decidiu fazer o teste ao mesmo tempo, pelo que fomos juntos saber os resultados. O meu irmão mais novo entrou primeiro...”

Fomos ambos diagnosticados nesse momento. Nunca me tinha passado pela cabeça que fosse possível termos os dois a doença. Sempre pensei que poderia ser um de nós, mas nunca os dois. O mundo não acabou naquele dia, mas parecia que quase tinha acabado...”



— ROLAND
EMBAIXADOR, ALEMANHA

“Fui enviado para o hospital para observação e para realizar mais testes. No hospital, fizeram uma biópsia ao pé para recolher amostras de tecido para estudar os depósitos de amiloide, ou pelo menos foi assim que me explicaram mais tarde. Fui enviado novamente para o cardiologista, que me enviou para o eletrofisiologista, onde, finalmente, todos os resultados nos foram apresentados de forma resumida.

Acreditem ou não, os médicos finalmente tinham um nome para o que causava sintomas misteriosos há mais de 12 anos, amiloidose ATTRh cardíaca com eventos de desmaio devido à queda da tensão arterial. Nunca tinha ouvido falar em amiloidose ATTRh.”



— JEAN-CHRISTOPHE
EMBAIXADOR, FRANÇA

“Estava preocupado e sentia-me frustrado porque me sentia impotente contra o que me estava a acontecer. Quando o médico me disse que tinha neuropatia, pensei no meu pai. Ele também tinha neuropatia. Seria que passava de uma geração para outra? Porquê eu? Porquê a minha família? É uma maldição?”

Decidi mudar de neurologistas porque estava furioso após três anos perdidos desde a primeira consulta. O novo neurologista deu-me quatro informações que mudaram a minha vida, incluindo o meu diagnóstico oficial de amiloidose ATTRh.”



Como se sentiu quando recebeu o diagnóstico?



— DAVID
EMBAIXADOR, REINO UNIDO

“ Bem, na altura veio o conselheiro. Entrou e fechou a porta silenciosamente, o seu rosto era confiante e profissional. Depois, disse-me. Explicou-me calmamente que eu tinha amiloidose ATTRh, uma mutação genética hereditária que acumula depósitos de amiloide nos tecidos. Fiquei chocado e pensei que precisava de tempo para meditar. A minha esposa olhou para mim e vi os seus olhos lacrimejantes, que foi o que mais me afetou.”



— VITOR
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“ No fundo eu já sabia que o resultado seria positivo. Estava em estado de choque. Tinha herdado a doença que tinha matado o meu pai e eu estava apenas com cerca de 25 anos. Entrei em pânico. Queria fugir.”



— JOSÉ
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“ Claro que ter esta doença não era uma novidade para mim, mas a realidade de desenvolver os sintomas foi horrível. As memórias da minha mãe e do quão difícil foi para ela viver com amiloidose voltaram. Mas eu sabia que tinha que manter a cabeça erguida e procurar uma solução.”



Quando foi diagnosticado, como confrontou a sua família com a notícia?



— JEAN-CHRISTOPHE
EMBAIXADOR, FRANÇA

“ Para mim, foi muito difícil falar sobre este assunto com a minha mãe, uma vez que ela cuidou do meu pai durante quase 10 anos e, infelizmente, não estava a receber nenhum tratamento. Houve uma progressão até chegar a pesar 45 quilos, estar confinado à cama e deixar de se conseguir mexer. Tentei proteger a minha mãe e disse-lhe só quando soube que estava a ser tratado. Tinha a certeza que, pensar que a experiência que tinha vivido com o marido a voltaria a repetir com o filho, seria um choque para ela. Quando lhe contei foi um choque para ela, foi difícil, mas esforçou-se muito para me apoiar.”



— CATILENA
EMBAIXADORA, ESPANHA

“ No ano em que tive os primeiros sintomas, a minha mãe estava a ter os sintomas finais da doença. Decidi não lhe contar pelo que estava a passar pois não a queria preocupar. Arrependo-me de não o ter feito. Quando recebi o meu diagnóstico, senti-me muito triste e assustada. Coincidiu com o fato de um dia antes termos estado no funeral da minha mãe. Após a consulta, fui diretamente para a casa do meu pai e abraçamo-nos com força. Disse-lhe: “Pai, a mãe morreu mas a doença não. Agora sou eu a doente, está na hora de cuidar de mim própria.”



— ROLAND
EMBAIXADOR, ALEMANHA

“ Após uma vida passada a fazer coisas excitantes, estava a ser confrontado com este diagnóstico estranho. Não consigo explicar bem o suficiente o que se sente ao saber o que me estava a acontecer e sobre o que o futuro me reserva. Também estava cada vez mais preocupado com a minha esposa Nicky. O seu fardo era pesado e as emoções de ambos estavam à flor da pele. Foi um período muito difícil.”



Qual foi a reação dos seus familiares?



— DAVID
EMBAIXADOR, REINO UNIDO

“ Os meus dois filhos mais velhos não aceitaram bem a notícia. Estavam muito aborrecidos e preocupados por assistirem à degradação do estado de saúde do pai, especialmente porque já tinham visto como a doença tinha afetado a tia. Tentei manter uma visão positiva e garanti-lhes que estava em ótimas mãos.”



— MARGARIDA
ESPOSA DO VITOR, PORTUGAL

“ Amo o meu marido e odeio a amiloidose. Faz-me sentir furiosa, cansada e frustrada. Anseio por uma cura. Quando estou sozinha, choro num local isolado e escuro. Não quero passar por isto, mas se tiver de o fazer, sei o que esperar. Também sei que tenho de ser forte.”



— CATILENA
EMBAIXADORA, ESPANHA

“ Abraçamo-nos com força e choramos juntos durante, pelo menos, uma hora. Ele (o meu pai) disse: “Catilena, conheço esta doença muito bem, mas agora tens de ser forte, e sei que vais ser”. Claro, o meu pai está sempre preocupado comigo. Mas, a partir daquele momento, deixei de viver com a doença em silêncio e decidi contar aos meus amigos, familiares e colegas de trabalho.”



Como é que o diagnóstico o afetou inicialmente?



— CATILENA
EMBAIXADORA, ESPANHA

“ No início, isolei-me ao nível social. A minha família estava furiosa e triste, mas o meu marido e meu pai têm sido os meus maiores apoios. Após algum tempo, decidi falar sobre o que me estava a acontecer com os meus amigos, colegas de trabalho, chefes, todos. Deixei de estar em silêncio sobre a minha doença e contei-lhes como me estava a sentir e o que estava a viver. As pessoas que realmente gostam de nós acabam por nos compreender. Aquelas pessoas respeitaram que eu precisava de tempo para me recompor.”



— PHILIP
EMBAIXADOR, PAÍSES BAIXOS

“ A vida é feita de opções. De um momento para o outro, pude optar entre deixar o meu trabalho stressante na empresa e começar a fazer algo que realmente me desse prazer. Pude optar por ler livros apenas por lazer. Pude optar por preparar jantares em casa para a minha família e estar presente para os partilhar com eles. Pude optar por mudar tantas fraldas, respirar fundo e estar grato por desfrutar da presença dos meus filhos.”



— JEAN-CHRISTOPHE
EMBAIXADOR, FRANÇA

“ Lembro-me perfeitamente quando o cardiologista entrou no meu quarto na noite anterior à implantação do pacemaker. Olhou-me nos olhos e disse-me que eu nunca mais poderia voltar a mergulhar. Nunca mais voltar a mergulhar?! Fiquei arrasado. Como é que isto pode acontecer? Esta era a minha paixão!”



Quais são os sintomas que mais o incomodam?



— DAVID
EMBAIXADOR, REINO UNIDO

“ Já passaram quatro anos desde o meu diagnóstico e, desde essa altura, vários exames confirmaram que os depósitos de amiloide no meu coração aumentaram. Estão atualmente a surgir sinais de que estão a dirigir-se para o sistema nervoso periférico. Devido aos meus sintomas, fiz uma pausa no trabalho. A minha função na empresa exigia esforço físico e longas horas de viagem, pelo que muitas vezes tinha de parar o carro e dormir. Por esta razão, tomei a difícil decisão de sair do emprego que adorava.”



— JOSÉ
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“ Claro que nada disto é fácil. Ainda tenho sintomas e, todas as manhãs, esta doença está presente. Assim que acordo, vou para o nosso jardim e vomito para que a minha família não me consiga ouvir. Alguns minutos depois, volto para a cozinha com um sorriso no rosto, cumprimento a minha esposa e digo “bom dia” às minhas filhas. É difícil começar todos os dias desta forma, mas tento esquecer o que acontece de manhã e foco-me nas pessoas que amo.”



— VITOR
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“ Esta condição pode ter um impacto dramático nas relações físicas entre um homem e uma mulher. Os homens debatem-se com a disfunção erétil. A intimidade é importante para a Margarida e para mim, e descobrimos formas de continuar a nutrir essa proximidade.”



Qual é o seu maior medo ao ter amiloidose ATTRh?



— PHILIP
EMBAIXADOR, PAÍSES BAIXOS

“ A minha maior ansiedade diz respeito aos meus filhos. Depois de ter visto os efeitos drásticos e inesperados da doença noutros doentes, apenas a hipótese remota de eles poderem ter de sofrer a este ponto deixa-me aterrorizado. Sinto-me responsável por poderem vir a contrair a doença. Podem ter de enfrentar a perspectiva de uma doença debilitante grave. Como é que posso, enquanto pai, protegê-los deste tipo de danos? Que escolhas terão?”



— DAVID
EMBAIXADOR, REINO UNIDO

“ Para mim, a parte mais assustadora de tudo isto é pensar como é que isto irá afetar os meus filhos e os meus outros familiares. Dois dos meus filhos, assim como pelo menos uma dúzia de sobrinhas e sobrinhos, poderão viver com esta doença. Isto passa-nos pela cabeça. Odeio pensar em transmitir algo assim para os meus filhos e saber que poderá até ser transmitido para os meus netos.”



— JEAN-CHRISTOPHE
EMBAIXADOR, FRANÇA

“ Quando se tem amiloidose, tende-se a sentir que já não se é *propriamente* humano. Perdemos tantas coisas: a mobilidade, a dignidade. É difícil manter uma visão positiva sobre a vida ou sobre a nossa situação, mas devemos ser positivos! Devemos reunir os nossos meios de apoio, preparar-nos para a batalha e elaborar a nossa estratégia para sobreviver a cada dia.”



Qual é o seu maior desejo para si ou para as outras pessoas que têm amiloidose ATTRh?



— DAVID
EMBAIXADOR, REINO UNIDO

“O meu desejo é uma maior compreensão desta doença. Parece que existem muitos profissionais de saúde que não estão familiarizados com a doença, mas quanto mais rápido as pessoas conseguirem ter um diagnóstico, mais rapidamente poderão receber tratamento. Sinto um grande conforto e esperança quando vejo os atuais esforços de investigação e de tratamento.

Agora, sinto que o futuro é muito mais brilhante não só para a minha família biológica, como também para toda a minha família amiloídose.”



— CATILENA
EMBAIXADORA, ESPANHA

“Espero que a partilha da minha própria história honre a minha mãe. Muitas vezes, a minha mãe queria falar sobre a sua doença e partilhar a sua própria história comigo, mas eu não queria ouvir nada sobre isso, estava com muito medo.

Infelizmente, a minha mãe faleceu antes de podermos partilhar os nossos sentimentos. A minha esperança é que, dando voz a esta doença, irei ajudar outras pessoas a sentirem-se amadas e a aumentar a sensibilização para a amiloidose.”



— ROLAND
EMBAIXADOR, ALEMANHA

“Recebi um convite para participar num estudo médico. Isto deu-me um grande prazer. Não só poderei eventualmente ajudar os meus próprios sintomas, como a minha participação poderá também ajudar os investigadores a compreender e ajudar mais os outros doentes. Depois de ter sido tão abafado pela doença, isto fez-se sentir que poderia ser novamente útil.”



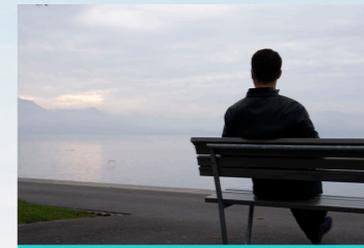
Que conselho daria a outras pessoas preocupadas ou recém-diagnosticadas com amiloidose ATTRh?



— CATILENA
EMBAIXADORA, ESPANHA

“Chegar a um acordo com esta doença não é fácil. Na realidade, digo sempre que não aceitei esta doença, mas sim que aprendi a viver com a doença. Felizmente, tive um grande exemplo na minha mãe. Ela ensinou-me três dos aspetos mais importantes quando temos que viver com esta doença.

Primeiro, sorrir e partilhar o nosso sorriso com os outros. Segundo, ter um kit de sobrevivência sempre pronto com os artigos essenciais, tais como a roupa e medicação adicional. E terceiro, desfrutar de todos os momentos possíveis, especialmente das coisas simples, como por exemplo acordar todas as manhãs e sentirmo-nos gratos por estar vivos.”



— JOSÉ
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“Desde que soube que tenho esta doença, a minha forma de ver o mundo mudou porque tenho de pensar na quantidade de tempo que me resta.

Sinto que existe uma necessidade de viver mais depressa, para aproveitar o meu tempo e deixar de dar importância ao que realmente não importa. Estou mais focado naquilo em que eu gosto. Claro que por vezes a minha forma de pensar tem um preço, porque nem todas as pessoas gostam desta atitude, mas é a forma como eu escolho viver a minha vida.”



— VITOR
EMBAIXADOR, PORTUGAL

“A Margarida e eu aproveitamos a nossa vida ao máximo. Fazemos viagens. Vamos a restaurantes que adoramos. Damos passeios de carro nas colinas. Ainda vamos à associação onde nos conhecemos. Nas consultas médicas, a Margarida está sempre presente para se certificar de que ouço tudo o que me dizem, e que eu faço tudo o que me dizem. Os meus médicos tratam-nos mais como membros da família do que como doentes vs. cuidadores. Eles realmente dão-nos atenção e ouvem-nos aos dois.”



Como parceira e cuidadora, como lidou com a realidade da vida diária?



— MARGARIDA

ESPOSA DO VITOR, PORTUGAL

“Tínhamos ambos um grande conhecimento de como a amiloidose é uma doença progressiva, e ambos reconhecemos os sinais quando os sintomas pioraram.

Mas o meu Vitor, é um lutador. Vai para a fisioterapia, três vezes por semana, para ajudar a manter a massa muscular. Exercita-se com pesos para fortalecer os braços e as pernas. Quando começou a ter náuseas e diarreia crónicas, irá comprometer-se a comer um pouco mais da sua refeição. Trabalhamos em equipa para o ajudar a sair da cama para as cadeiras e para ficar em pé.”

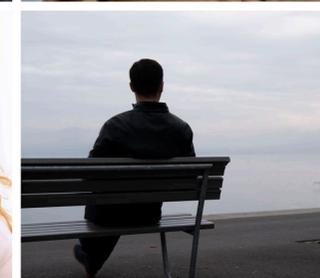


— NICKY

ESPOSA DE ROLAND, ALEMANHA

“O stress de não conseguir fazer nada para tirar a dor foi devastador e dar-lhe todo o meu amor e carinho e fazê-lo sorrir não parecia ser suficiente. Nada nos prepara para tais preocupações.

Não é fácil cuidar de outra pessoa ao mesmo tempo que tentamos gerir as nossas próprias necessidades e preocupações com a saúde. Não é fácil estar presente e ativo com os netos. Não é fácil aceitar que a vida como era nunca mais será a mesma. Quando pensamos que já não conseguimos suportar mais nada, encontramos uma forma de o fazer.”





“ No início, disse que achava que não seria um embaixador de sensibilização da doença. Pensava que não tinha nada que valesse a pena dizer. Mas estava errado.

Pelo que estou aqui, profundamente grato por este dom da vida e profundamente grato àqueles que trabalharam incessantemente durante mais de 10 anos em tratamentos para esta doença.

Sou grato pela minha nova missão que me deixa onde comecei: O que irá fazer nos próximos 10 anos à sua frente? ”

— PHILIP

EMBAIXADOR, HOLANDA

Desenvolvido e financiado pela Alnylam Pharmaceuticals.
© 2024 Alnylam Pharmaceuticals, Inc.
Todos os direitos reservados
MB-PRT-00008 | 10.2024

Alnylam Portugal
NIPC: 514799633
Rua Tomás da Fonseca
Torres de Lisboa - Torre G, 5º andar
1600-209 Lisboa



**AMYLOIDOSIS
ALLIANCE**
THE VOICE OF PATIENTS