



the
BRIDGE
hATTR amyloidosis

BRIDGE THE GAP

Personliga erfarenheter, känslor och förhoppningar från patienter och vårdgivare som lever med ärftlig ATTR-amyloidos (hATTR)



**AMYLOIDOSIS
ALLIANCE**
THE VOICE OF PATIENTS

“ Vi har bildat en grupp av individer som lever med, eller vårdar någon som har, hATTR-amyloidos för att öka medvetenheten och förståelsen för denna sjukdom bland nyligen diagnostiserade patienter, deras familjer och allmänheten.

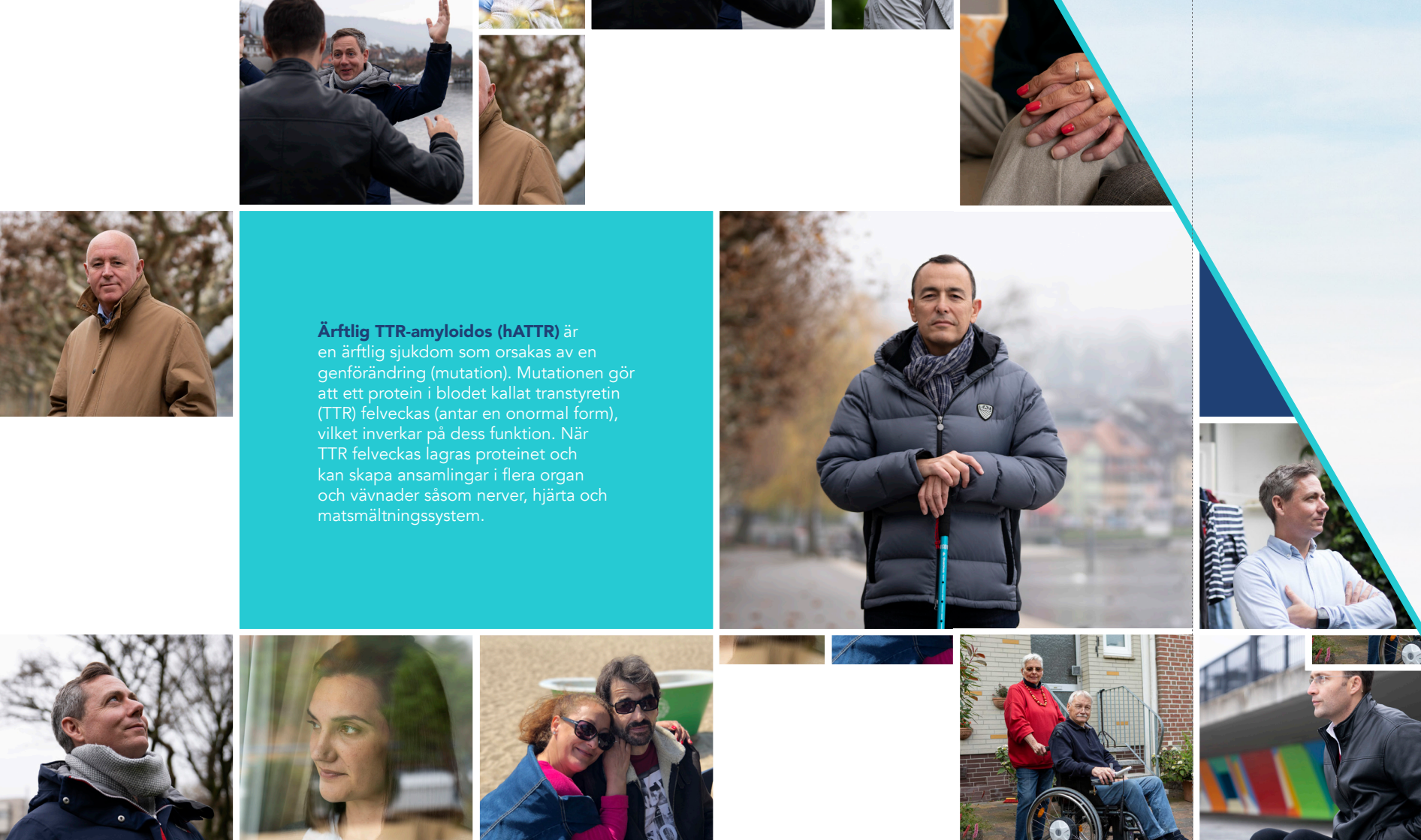
Som "Ambassadörer" för sjukdomsmedvetenhet hoppas vi att vi genom att dela med oss av våra egna resor kan hjälpa andra individer att hantera sin egen sjukdom på ett positivt sätt. Vårt mål är att erbjuda patienter och familjer tillgång till högkvalitativ och korrekt sjukdomsinformation. Vi hoppas att våra erfarenheter kan stödja värdefulla samtal med hälso- och sjukvårdspersonal och stödja patienter med verktyg som kan möjliggöra viktiga samtal med familjen.

Att förlika sig med en svår genetisk sjukdom är unikt för varje person som diagnostiseras samt för familjen och stödnätverket. Den nuvarande begränsade medvetenheten om denna sjukdom bland allmänheten kan inge en känsla av hopplöshet och leda till oro för framtiden. Vi vill att patienterna ska känna att någon stödjer dem, lyssnar på dem, förstår dem och att de inte är ensamma. Vi vill ge hopp åt alla.

Denna broschyr för samman våra erfarenheter och känslor vid nyckeltillfällen under våra egna resor. Om du vill läsa våra berättelser mer ingående, gå till www.hATTRbridge.eu

— **JEAN-CHRISTOPHE FIDALGO**

STYRELSELEDAMOT OCH GRUNDARE
AMYLOIDOSIS ALLIANCE





Vilka symptom på hATTR-amyloidos upplevde du innan diagnosen?



— VITOR
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“ Jag började känna av konstiga förändringar i min kropp. Mina vrister var svaga och tårna domnade. Det kändes som om jag gick som en anka med daskande fötter. Jag tappade också både vikt och styrka. Jag hittade på ursäkter för min oförmåga att lyfta och flytta saker. Jag var bara lite över 20! Jag var ännu inte redo att inse vad som höll på att hända med mig. ”



— DAVID
AMBASSADÖR, STORBRIANNIEN

“ En av mina passioner var att vandra i bergen. Mitt första minne av att något inte stod rätt till var att jag började få svårt att gå, särskilt uppför och över långa avstånd. Jag hade bröstsmärtor, tryck över bröstet och hjärtklappning. Jag visste att det inte handlade om att jag var i dålig form. Under året som följde märkte jag att det hände andra saker i min kropp. Jobbet var ofta ganska fysiskt och jag fick kämpa för att hänga med de andra grabbarna. Ibland var jag tvungen att ta en paus och gå och ägna mig åt lite kontorsarbete bara för att minska känslan av tryck över bröstet. ”



— CATILENA
AMBASSADÖR, SPANIEN

“ Samtidigt som jag såg min mamma dö av den här sjukdomen – och hur hon dog – blev mina egna symptom snabbt värre. Jag ville mer och mer försvinna från världen och låtsas att inget höll på att hända. Mina första symptom blev allt värre. Dessutom kunde jag inte längre skilja på varmt och kallt vatten. Min hälsa fortsatte att försämrans och jag började få matsmältningsbesvär. Jag växlade mellan perioder med förstoppning och diarré. ”

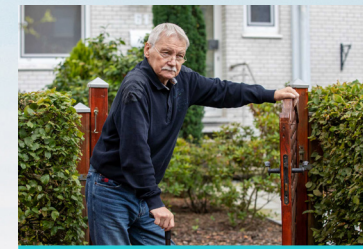


Hur fick du veta att dina symptom i själva verket var hATTR-amyloidos?



— JOSÉ
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“ Min bror beslutade att testa sig samtidigt så vi gick tillsammans för att få resultaten. Min lillebror gick in först ... Vi fick diagnosen samtidigt. Jag hade aldrig en tanke på att vi båda kunde drabbas av sjukdomen. Jag hade alltid trott att det kunde vara en av oss men inte båda. Världen gick inte under den dagen men det kändes nästan så ... ”



— ROLAND
AMBASSADÖR, TYSKLAND

“ Jag skickades till sjukhus för observation och fler provtagningar. Där gjorde de en fotbiopsi för att samla in vävnadsprov och undersöka ansamlingarna av amyloid. Ja, det var så de förklarade det senare. De skickade tillbaka mig till hjärtspecialisten, som skickade mig till elektrofysiologen som äntligen sammanfattade alla provresultat för oss. Tro det eller ej, men äntligen hade läkarna ett namn för vad som orsakat mer än 12 år av gåtfulla symptom: hATTR-amyloidos med kardiomyopati och svimningar på grund av blodtrycksfall. Jag hade aldrig hört talas om hATTR-amyloidos. ”



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADÖR, FRANKRIKE

“ Jag var orolig och frustrerad för att jag kände mig maktlös inför det som höll på att hända mig. När läkaren berättade för mig att jag hade neuropati, kom jag på mig själv med att tänka på min pappa. Han led också av neuropati. Kunde det föras vidare från en generation till en annan? Varför just jag? Varför just min familj? Är det en förbannelse? Jag var så arg över att ha slösat bort tre år efter mitt första besök att jag beslöt att byta neurolog. Den nya gav mig fyra livsavgörande upplysningar, inklusive min officiella diagnos hATTR-amyloidos. ”



Hur kändes det när du fick din diagnos?



— DAVID
AMBASSADÖR, STORBRITANNIEN

“Näväl, in kom läkaren. Han kom in och stängde tyst dörren bakom sig. Han såg förtroendeingivande och professionell ut. Och så sa han det. Han förklarade lugnt för mig att jag hade hATTR-amyloidos, en ärftlig genmutation som lagrar amyloidansamlingar i vävnaderna. Jag var chockad, jag tror det tog tid innan det sjönk in. Min fru tittade på mig och jag såg hennes ögon tåras. Det var det som påverkade mig mest.”



— VITOR
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“Innerst inne visste jag att resultatet skulle vara positivt. Jag befann mig i ett chocktillstånd. Jag hade ärvt sjukdomen som dödade min far och jag var bara i tjugoårsåldern. Jag fick panik. Jag ville fly.”



— JOSÉ
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“Det är klart, det var ingen nyhet att jag hade drabbats av den här sjukdomen men att utveckla symptomen var inte roligt. Jag mindes min mamma och hur svårt det var för henne att leva med amyloidos. Jag visste att det var nödvändigt att hålla huvudet högt och söka efter en lösning.”



Hur berättade du för din familj om din diagnos?



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADÖR, FRANKRIKE

“Det var väldigt svårt för mig att prata om det med min mamma eftersom hon vårdat min far i nästan 10 år och han tyvärr inte fick någon behandling. Sjukdomen fortskred tills han vägde 45 kg, blev sängliggande och inte längre kunde röra sig. Jag försökte skydda min mamma och berättade bara när jag fick veta att jag skulle få behandling. Jag var övertygad om att det skulle bli en chock för henne. Tänk att hon skulle få återuppleva med sin son det hon hade genomlidit med sin man. När jag berättade för henne, kom det som en chock. Det var svårt för henne men hon engagerade sig verkligen för att stödja mig.”



— CATILENA
AMBASSADÖR, SPANIEN

“Det är jag upplevde mina första symptom upplevde min mamma sjukdomens slutgiltiga symptom. Jag beslöt mig för att inte berätta för henne vad jag gick igenom för jag ville inte oroa henne. Jag ångrar att jag inte gjorde det. När jag fick min diagnos, kände jag mig väldigt ledsen och rädd. Det sammanföll med det faktum att vi närvarat vid min mors begravning dagen innan. Efter läkarbesöket gick jag direkt hem till min pappa och kramade varandra hårt. Jag berättade ”Pappa, mamma har lämnat oss men inte sjukdomen. Nu är det jag som är patient och det är dags att jag tar hand om mig själv.”



— ROLAND
AMBASSADÖR, TYSKLAND

“Efter ett liv av spännande upplevelser ställdes jag ansikte mot ansikte med den här underliga diagnosen. Jag kan inte riktigt förklara hur det kändes att få veta vad som höll på att hända med mig och hur framtiden skulle bli. Jag oroade mig också alltmer för min fru Nicky. Hon bar en tung börda och vi hade båda svårt att hantera våra känslor. Det var en väldigt svår tid.”



Hur reagerade din familj?



— **DAVID**
AMBASSADÖR, STORBRITANNIEN

“Mina två äldsta barn tog inte nyheten väl. De var väldigt upprörda och oroliga för att se sin pappa försämrats, speciellt eftersom de redan sett hur sjukdomen påverkade deras faster. Jag försökte se det hela positivt och försäkra dem om att jag var i goda händer.”



— **MARGARIDA**
VITORS FRU, PORTUGAL

“Jag älskar min man och jag hatar amyloidos. Den gör mig arg, trött och frustrerad. Jag längtar efter ett botemedel. Jag gråter i en djup, mörk plats när jag är ensam. Jag vill inte gå igenom det här men om jag måste så vet jag vad jag kan förvänta mig. Jag vet också att jag måste vara stark.”

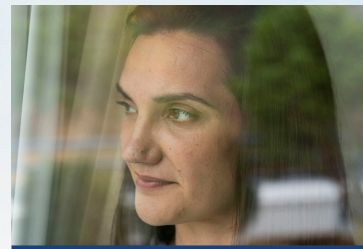


— **CATILENA**
AMBASSADÖR, SPANIEN

“Vi kramades hårt och grät tillsammans i över en timme. Han, min far, sa “Catilena, jag känner till sjukdomen mycket väl men nu måste du vara stark och jag vet att du kommer att vara det.” Min pappa oroar sig alltid för mig såklart. Men från och med det ögonblicket slutade jag att leva med sjukdomen i tysthet. Jag beslöt att berätta för mina vänner, min familj och mina arbetskamrater.”



Hur påverkade diagnosen dig i början?



— **CATILENA**
AMBASSADÖR, SPANIEN

“I början isolerade jag mig. Min familj var arga och ledsna men min man och min far har varit mitt största stöd. Efter ett tag beslutade jag mig för att prata om vad som höll på att hända med mig. Att prata med vänner, arbetskamrater, chefer, allihopa. Jag slutade hålla tyst om min sjukdom och berättade för dem hur jag kände det och vad jag levde med. De som verkligen älskar dig förstår dig till slut. De människorna respekterade att jag behövde tid för att ta mig samman.”



— **PHILIP**
AMBASSADÖR, NEDERLÄNDERNA

“Livet handlar om val. Plötsligt kunde jag välja att sluta med mitt stressiga jobb i näringslivet och byta till något jag faktiskt kunde njuta av. Jag kunde välja att läsa böcker bara för skojs skull. Jag kunde välja att laga middag åt min familj och faktiskt vara där och dela den med dem. Jag kunde välja att byta så många blöjor, känna dofter och vara tacksam för att kunna glädja mig åt att mina barn fanns.”



— **JEAN-CHRISTOPHE**
AMBASSADÖR, FRANKRIKE

“Jag kommer mycket väl ihåg när hjärtläkaren undersökte mig i mitt rum kvällen innan implanteringen av pacemakern. Han såg mig i ögonen och berättade att jag aldrig skulle kunna dyka igen. Aldrig mer dyka?! Jag var förkrossad. Hur kunde detta hända? Det här var min passion!”



Vilka symptom tycker du är jobbigast?



— DAVID
AMBASSADÖR, STORBRITANNIEN

“Det har gått fyra år sedan min diagnos och sedan dess har ett antal skanningar bekräftat att amyloidansamlingen i hjärtat har ökat. Nu finns det också tecken på att det nått det perifera nervsystemet. Jag tog ledigt från jobbet en tid på grund av mina symptom. Min roll i företaget var fysiskt krävande och innebar många timmars resande. Jag var ofta tvungen att stanna bilen för att sova. Av den anledningen tog jag det svåra beslutet att lämna det jobb jag älskade.”



— JOSÉ
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“Inget av det här är lätt, det är klart. Jag har fortfarande symptom och varje morgon sliter den här sjukdomen på mig. Så snart jag vaknar går jag ut i trädgården och kräks så att min familj inte hör mig. Några minuter senare går jag leende tillbaks in i köket, hälsar på min fru och säger “god morgon” till mina döttrar. Det är tufft att börja varje dag på det här sättet men jag försöker glömma vad som händer på morgonen och koncentrera mig på människorna jag älskar.”



— VITOR
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“Den här sjukdomen kan ha en dramatisk inverkan på det fysiska förhållandet mellan en man och en kvinna. Män har problem med impotens. Närhet är viktig för Margarida och mig och vi har hittat sätt att fortsätta att vårda denna närhet.”



Vad fruktar du mest med att lida av hATTR-amyloidos?



— PHILIP
AMBASSADÖR, NEDERLÄNDERNA

“Min största oro gäller mina barn. Efter att ha sett de drastiska och oväntade effekterna av sjukdomen på andra patienter fylls jag av fasa bara av tanken på att mina barn kanske måste genomgå detta lidande. Jag känner mig ansvarig för att de kanske drabbas av sjukdomen. De kan ställas inför utsikten av en allvarlig försvagande sjukdom. Hur kan jag som förälder skydda dem från något sådant? Vad har de för val?”



— DAVID
AMBASSADÖR, STORBRITANNIEN

“Det mest skrämmande för mig är att tänka på hur det kommer att drabba mina barn och mina andra släktingar. Två av mina barn och minst ett dussin syskonbarn kanske måste leva med den här sjukdomen. Det tänker jag mycket på. Jag hatar att tänka på att jag kan sprida sjukdomen till mina barn och att den till och med kan spridas till mina barnbarn.”



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASSADÖR, FRANKRIKE

“När du har amyloidos, känner du dig som om du inte är riktigt mänsklig längre. Så mycket tas ifrån dig: din rörlighet, din stolthet. Det är svårt att ha en positiv syn på livet och din situation men positiv är just vad du måste vara! Du måste samla ditt skydds nät, förbereda dig för kamp och lägga upp en strategi för att överleva varje dag.”



Vad önskar du allra mest för dig själv och för andra som lider av hATTR-amyloidos?



— **DAVID**
AMBASSADÖR, STORBRITANNIEN

“Jag önskar mig en större förståelse för den här sjukdomen. Det känns som att många som jobbar inom sjukvården inte känner till den och ju snabbare människor kan få sin diagnos, desto snabbare kan de få behandling. Jag känner mig förtröstansfull och hoppfull när jag ser nuvarande forsknings- och behandlingsinsatser.

Nu känner jag att framtiden ser mycket ljusare ut, inte bara för min biologiska familj utan också för hela min amyloidos-familj.”



— **CATILENA**
AMBASSADÖR, SPANIEN

“Jag hoppas att jag genom att berätta min historia har hedrat min mamma. Många gånger ville min mamma prata om sin sjukdom och berätta sin egen historia för mig men jag ville inte veta något om det – jag var för rädd.

Tyvärr avled hon innan vi kunde dela våra känslor. Min förhoppning är att jag genom att ge den här sjukdomen en röst kan hjälpa andra människor att känna sig älskade och väcka medvetenhet om amyloidos.”



— **ROLAND**
AMBASSADÖR, TYSKLAND

“Jag fick en inbjudan om att delta i en medicinsk studie. Det blev jag väldigt glad över. Inte bara kan jag kanske få hjälp med mina egna symptom, mitt deltagande kan också hjälpa forskarna att förstå mer och hjälpa andra patienter också. Efter att ha hindrats så mycket av sjukdomen får det mig att känna att jag kan göra nytta igen.”



Vilka råd skulle du vilja ge andra människor som oroar sig för eller nyligen fått diagnosen hATTR-amyloidos?



— **CATILENA**
AMBASSADÖR, SPANIEN

“Det är inte lätt att förlika sig med den här sjukdomen. I själva verket brukar jag säga att jag inte har accepterat den här sjukdomen men jag har lärt mig att leva med den. Lyckligtvis var min mamma ett strålande exempel för mig. Hon lärde mig tre av de viktigaste sakerna för att leva med den här sjukdomen.

I första hand att le och dela med dig av ditt leende med andra. I andra hand att alltid packa ett överlevnadspaket med det väsentligaste, som extrakläder och mediciner. I tredje hand att njuta av varje ögonblick och särskilt de enkla tingen, som att vakna varje morgon och känna mig tacksam över att jag lever.”



— **JOSÉ**
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“Sedan jag fick veta att jag lider av den här sjukdomen har mitt sätt att se världen förändrats eftersom jag måste tänka på hur mycket tid jag har kvar.

Det känns som om jag behöver leva snabbare, ta vara på tiden och sluta bry mig om oväsentligheter. Jag är mer fokuserad på vad och vem jag tycker om. Ibland kostar det så klart på att tänka så här, för det är inte alla som uppskattar den här attityden, men det är så jag väljer att leva mitt liv.”



— **VITOR**
AMBASSADÖR, PORTUGAL

“Margarida och jag gör det bästa av vårt liv. Vi reser. Vi äter på restauranger vi gillar. Vi kör upp bland kullarna. Vi går fortfarande till föreningen där vi träffades. Margarida följer alltid med på läkarbesöken för att försäkra sig om att jag hör allt de säger och sedan gör allt de säger. Mina läkare behandlar oss båda mer som familjemedlemmar än som patient och vårdgivare. De är verkligen uppmärksamma och lyssnar på båda två.”



Hur klarar du av vardagen, både som partner och vårdgivare?



— MARGARIDA

VITORS FRU, PORTUGAL

“Vi hade båda en djup förståelse för hur amyloidos är en progressiv sjukdom och vi kände båda två igen tecknen när symptomen förvärrades.

Men min Vitor, han är en kämpe. Han går på sjukgymnastik tre gånger i veckan för att bibehålla sin muskelmassa. Han tränar med vikter för att stärka sina armar och ben. När han drabbas av kroniskt illamående och diarré, bestämmer han sig för att ta en tugga till av sin måltid. Vi jobbar som ett team för att hjälpa honom att ta sig från sängen till stolar och från stolar till stående.”



— NICKY

ROLANDS FRU, TYSKLAND

“Stressen jag kände över att inte kunna göra något för att ta bort hans smärta var förödande och att ge honom all min kärleksfulla omsorg och få honom att skratta kändes inte tillräckligt. Ingenting kan förbereda en på sådana bekymmer.

Det är inte lätt att ta hand om någon annan och samtidigt försöka hantera ens egna behov och hälsoproblem. Det är inte lätt att vara närvarande och aktiv med barnbarnen. Det är inte lätt att acceptera att livet aldrig kommer att bli som förut. Just när du känner att du inte står ut med mer så hittar du ett sätt.”





“ I början sa jag att jag inte tyckte att jag skulle vara en bra ambassadör för sjukdomsmedvetenhet. Jag tyckte inte jag hade något värdefullt att säga. Men jag hade fel.

Så här är jag, djupt tacksam för livets gåva och djupt tacksam mot dem som arbetat oavbrutet i mer än 10 år för att hitta behandlingar för den här sjukdomen.

Jag är tacksam för mitt nya uppdrag, och det tar mig tillbaka till utgångspunkten: Vad kommer du att göra med de följande 10 åren?

— PHILIP

AMBASSADÖR, NEDERLÄNDERNA



**AMYLOIDOSIS
ALLIANCE**
THE VOICE OF PATIENTS

SPONSRAS OCH FINANSIERAS AV ALNYLAM PHARMACEUTICALS

www.alnylam.se

Veeva godkännande-ID: NP-SWE-00077

Framställningsdatum: Augusti 2025