



# **Vivere con l'amiloidosi ATTR ereditaria**

Guida per il paziente



La presente brochure è stata pensata per fornire al paziente informazioni chiare e complete sulle cause e sui sintomi dell'amiloidosi ATTR ereditaria, su come gestire questa malattia e su come vivere il rapporto con la famiglia, con il medico e con le associazioni pazienti.

## GLOSSARIO

<b>Amiloidosi hATTR</b>	L'amiloidosi ATTR ereditaria (hATTR) è una malattia ereditaria, a rapida progressione, potenzialmente fatale.
<b>Cardiomiopatia</b>	Malattia cronica del muscolo cardiaco.
<b>Cromosomi</b>	Vettori di trasmissione delle informazioni genetiche all'interno delle famiglie.
<b>DNA</b>	L'acronimo DNA indica l'acido desossiribonucleico. È il codice genetico che produce le proteine (i costituenti del corpo) che determinano tutte le caratteristiche di un essere vivente.
<b>Ereditarietà autosomica dominante</b>	Il modello autosomico dominante costituisce una delle diverse modalità di trasmissione di un tratto o di un disturbo all'interno di una famiglia. In una malattia autosomica dominante, è possibile essere colpiti anche se si eredita il gene anomalo da un solo genitore.
<b>Familiare</b>	Relativo a, o che si manifesta all'interno di, una famiglia o tra i suoi membri.
<b>Fibrille amiloidi</b>	Le fibrille amiloidi sono formate da proteine normalmente solubili che si raggruppano a formare fibre insolubili impossibili da degradare.
<b>Gene</b>	I geni contengono una specifica serie di istruzioni che generalmente codificano per una particolare proteina o funzione.
<b>Mutazione genica</b>	Una mutazione genica deriva da errori durante la replicazione del DNA.
<b>Polineuropatia</b>	La simultanea disfunzione dei nervi periferici di tutto il corpo.
<b>Prevalenza</b>	La frequenza con cui una determinata condizione si verifica.
<b>Progressione</b>	Il processo evolutivo verso uno stato più avanzato.
<b>Transtiretina</b>	La transtiretina (o TTR) è una proteina che trasporta nel corpo la vitamina A e un ormone chiamato tiroxina.

## Che cos'è l'amiloidosi ATTR ereditaria?

L'amiloidosi ereditaria da transtiretina (amiloidosi hATTR) è una malattia genetica (che si trasmette dai genitori ai figli con il patrimonio genetico) e molto rara: si stima che siano colpite **50.000 persone in tutto il mondo**.



## Qual è la causa dell'amiloidosi ATTR ereditaria?

L'amiloidosi hATTR è causata da un'alterazione (mutazione) ereditaria di un gene che interessa la funzione di una proteina presente nel sangue chiamata transtiretina (TTR).

Questa proteina è prodotta principalmente nel fegato e serve a trasportare alcune sostanze nel sangue come la vitamina A.

La mutazione modifica la struttura della transtiretina e ha due conseguenze importanti:

- rende la proteina non perfettamente funzionante
- aumenta l'accumulo della proteina in varie parti dell'organismo, soprattutto nel sistema nervoso (nervi), nel cuore e nell'apparato gastrointestinale.

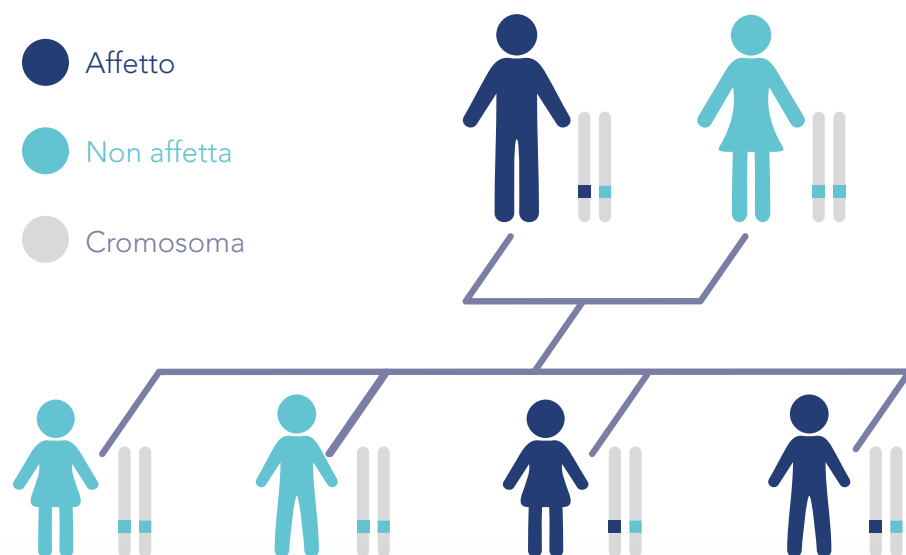
Questi accumuli di proteine nei diversi organi sono la causa dei sintomi dell'amiloidosi hATTR



## Come si trasmette l'amiloidosi ATTR ereditaria?

Questa malattia è ereditaria e si trasmette dai genitori colpiti da amiloidosi hATTR ai figli.

Se un genitore è portatore della mutazione genica, ogni figlio ha il 50% di probabilità di ereditarla, ma è importante specificare che non significa necessariamente che una persona con questo gene svilupperà la malattia e che i sintomi e l'età dell'insorgenza possono variare da individuo a individuo.

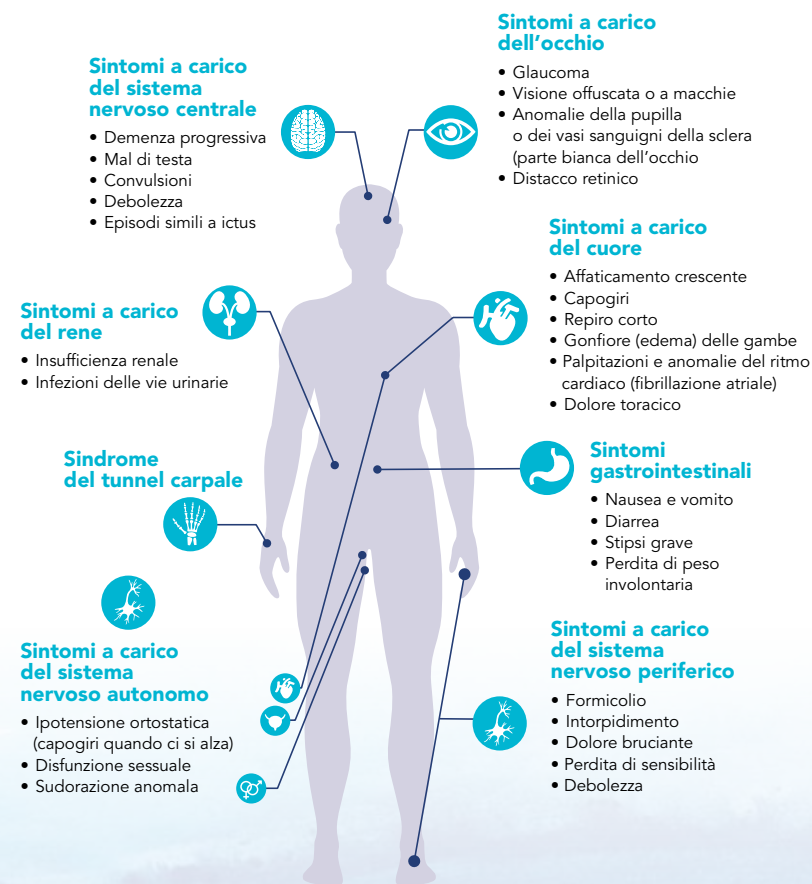


**Un membro della famiglia può ereditare il gene TTR con una mutazione, ma avere la mutazione non significa che svilupperà l'amiloidosi hATTR**

## Quali sono i sintomi principali dell'amiloidosi ATTR ereditaria?

I sintomi possono essere diversi da paziente a paziente affetto da amiloidosi hATTR e interessare organi diversi: questa è una delle ragioni per cui l'amiloidosi hATTR è difficile da diagnosticare.

I principali sintomi della amiloidosi hATTR ereditaria sono mostrati nella figura.



## Qual è l'evoluzione nel tempo dell'amiloidosi ATTR ereditaria?

I sintomi dell'amiloidosi hATTR possono continuare a peggiorare con il passare del tempo, pertanto è estremamente importante parlarne con il proprio medico.



## Esistono terapie efficaci per questa malattia?

Fino a poco tempo fa, esistevano pochissime opzioni terapeutiche per l'amiloidosi hATTR, tra cui il trapianto di fegato. Questo perché la proteina TTR è prodotta principalmente dal fegato e un trapianto comporta una minore produzione della proteina TTR mutata.

La medicina sta progredendo rapidamente, per cui è importante continuare a valutare insieme al proprio medico le opzioni di trattamento più idonee per la propria condizione.

Attualmente i trattamenti dei pazienti con amiloidosi ATTR ereditaria sono di 3 tipi

- **Farmaci sintomatici:** servono a controllare i sintomi della malattia, come il dolore, la diarrea, la disfunzione erettile o l'ipotensione ortostatica. Anche la terapia riabilitativa può esser utile in alcuni casi
- **Trattamenti che riducono la proteina transtiretina alterata:** al momento sono disponibili terapie in grado di impedire l'ulteriore accumulo della proteina alterata negli organi grazie alla stabilizzazione della sua struttura o attraverso l'inibizione della sua produzione. In questo gruppo è compreso anche il trapianto di fegato
- **Terapie di supporto per gli organi interessati;** ad esempio, pacemaker per il cuore, dialisi per il rene, trapianto di organi danneggiati (cuore e rene), farmaci oculari

## Il rapporto con il medico



Il tuo medico può fornirti le informazioni necessarie alla gestione dei sintomi e su come ridurre l'impatto sulla tua vita quotidiana, o persino su come prevenire che i sintomi si manifestino.

È importante che continui a parlare con il tuo medico su quali siano le soluzioni più adatte per te o a chiedergli tutte le informazioni necessarie relative alla malattia.

### Ecco alcune domande che potresti porgli:

- Posso adottare qualche misura per mantenere uno stato di salute ottimale?
- Esistono eventuali gruppi di supporto da contattare?
- Esistono altri tipi di assistenza che è possibile ricevere?
- Quali sono gli effetti nel lungo periodo o sulla mia vita professionale o domestica?
- Cosa accadrà in futuro?



**Prenditi del tempo per comprendere i sintomi e rivolgiti al tuo medico se pensi di essere a rischio. Una diagnosi e un trattamento tempestivi sono fondamentali nel prevenire o rallentare la progressione dell'amiloidosi hATTR**

## Il supporto della famiglia

Parlare con la tua famiglia dell'amiloidosi ATTR ereditaria è una buona idea e può essere di aiuto, anche se a volte può essere difficile e causare disagio e sofferenza ulteriore.

**Ecco due buoni motivi per parlarne:**

### 1) Ereditarietà

Alcuni familiari, anche senza sintomi, potrebbero rivolgersi a un medico per un consulto e valutare di sottoporsi a un test genetico per scoprire se sono o meno portatori del gene

**È importante avere la possibilità di ricevere una diagnosi precoce per poter gestire in modo tempestivo l'eventuale insorgenza dei sintomi della malattia.**

### 2) Il ruolo del caregiver (colui che si prende cura del malato)

Il caregiver è una persona che offre il proprio aiuto nelle attività quotidiane come:

- Monitorare la salute, gestire i farmaci
- Accompagnare agli appuntamenti medici
- Essere presente agli appuntamenti medici, porre domande
- Fare la spesa, cucinare, occuparsi dei lavori domestici
- Fare la doccia, vestirsi
- Gestire le finanze e altre questioni legali

**Di solito, i caregiver trovano il loro ruolo molto gratificante e la loro assistenza è sicuramente apprezzata da chi la riceve, ma...**



## ... il caregiver deve prendersi cura anche di se stesso/a

Durante l'impegnativa assistenza di qualcuno affetto da hATTR, possono insorgere stress fisico ed emotivo che influenza la salute e il benessere personale del caregiver, così come problemi di natura economica.

Ecco alcune delle cose che si possono fare per rimanere in forma e in salute:

- Fare attività fisica e mangiare bene per fornire al corpo tutti i nutrienti di cui ha bisogno
- Dormire: concedersi le ore di sonno necessarie a rimanere in salute
- Fare qualcosa per se stessi, dedicando del tempo ogni giorno a qualcosa che ci piace (leggere, ascoltare musica o chiacchierare con un amico)
- Essere in contatto con altri caregiver e con organizzazioni che si occupano di persone colpite da hATTR per ottenere ulteriore supporto di cui si potrebbe avere bisogno

**È importante prendersi cura di se stessi per ricaricare l'energia e la forza necessarie gestire le esigenze quotidiane imposte dalla malattia**



## Il sostegno delle Associazioni Pazienti

Puoi sentire la necessità di avere consigli e pareri sulla gestione della malattia, così come un supporto morale e di amicizia, da parte di pazienti, medici, gruppi e persone che si trovano nella tua stessa situazione.

**Ecco alcuni siti a cui puoi chiedere assistenza:**



[www.famy.it](http://www.famy.it)


L'Associazione Italiana Amiloidosi Familiare fAMY Onlus è stata costituita il 25 Gennaio 2013.

Attualmente fAMY è amministrata da un Consiglio Direttivo di cinque membri così composto: Andrea Vaccari, *Presidente*; Stefania Chiavarini, *Vice Presidente*; Giovanni D'Alessio, *Tesoriere*; Antonella Lorenzetti, *Consigliere*; Elisabetta Durini, *Segretario*

the   
**BRIDGE**  
hATTR amyloidosis

[www.hattrbridge.it](http://www.hattrbridge.it)

Programma pensato per promuovere la sensibilizzazione sull'amiloidosi ereditaria ATTR e l'educazione di pazienti e famiglie su questa condizione.

Sito realizzato grazie a un contributo educativo di  Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS



Alnylam Italia  
Via Pola 11  
20124 Milano  
Italia

11.2021 Cod. TTR02-ITA-00122