



Su familia y la amiloidosis hereditaria por TTR



Promovido y financiado por Alnylam Pharmaceuticals



Si recientemente se le ha diagnosticado amiloidosis hereditaria por TTR (AhTTR), es posible que desee hablar con su familia sobre la enfermedad. En ocasiones, hablar sobre salud puede ser incómodo, por lo que es importante que sepa que no hay una manera correcta ni incorrecta. Cada familia es única.

Este folleto se ha diseñado para ayudarle a considerar lo que es adecuado para usted y su familia. También le ayudará a comprender de qué manera tal vez deseen ayudarle sus seres queridos.



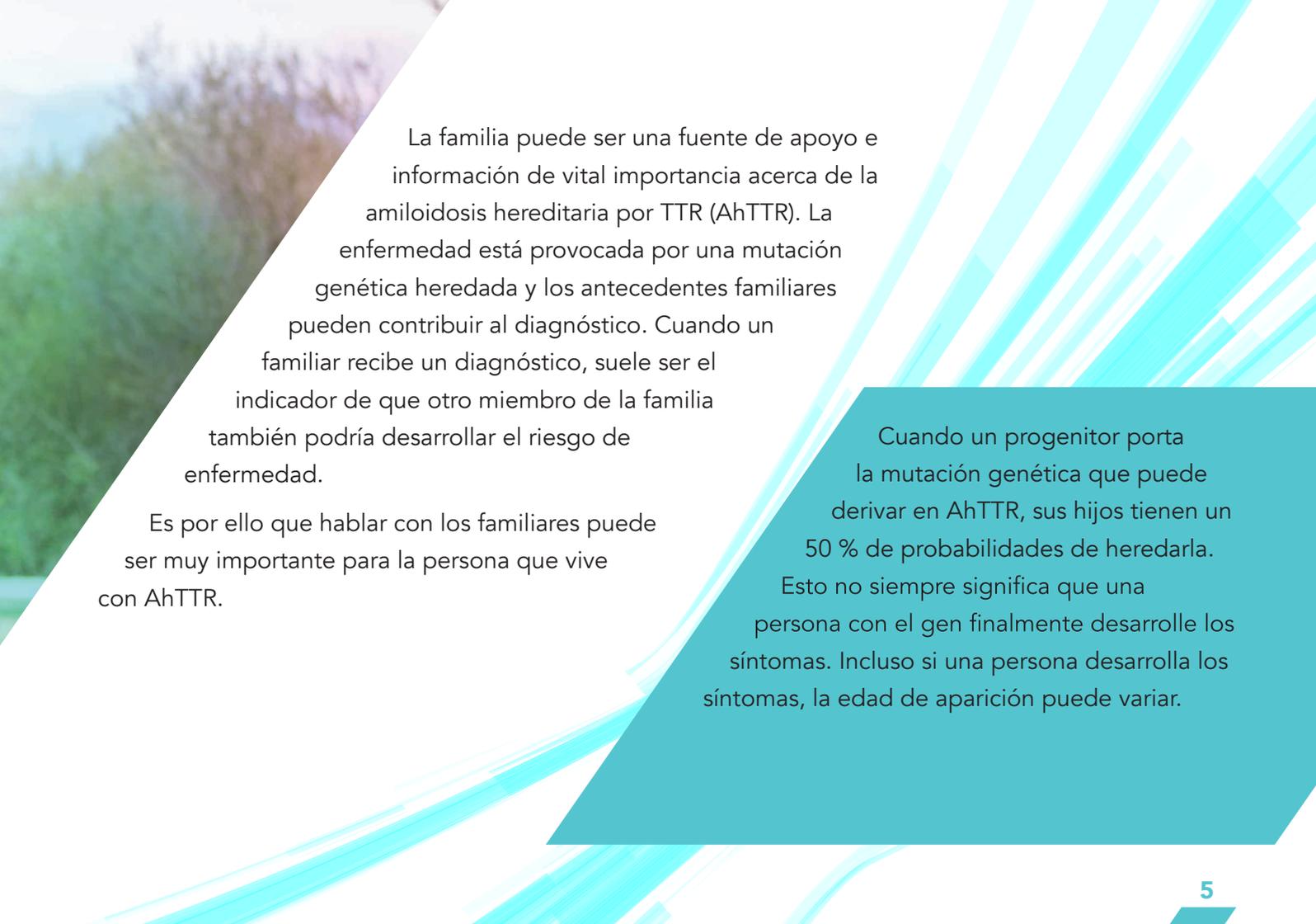


Por qué hablar
con su familia
sobre la AhTTR
puede ayudar

«Mi familia...
ha sido el apoyo
más grande».

Catilena. Vive con
AhTTR.





La familia puede ser una fuente de apoyo e información de vital importancia acerca de la amiloidosis hereditaria por TTR (AhTTR). La enfermedad está provocada por una mutación genética heredada y los antecedentes familiares pueden contribuir al diagnóstico. Cuando un familiar recibe un diagnóstico, suele ser el indicador de que otro miembro de la familia también podría desarrollar el riesgo de enfermedad.

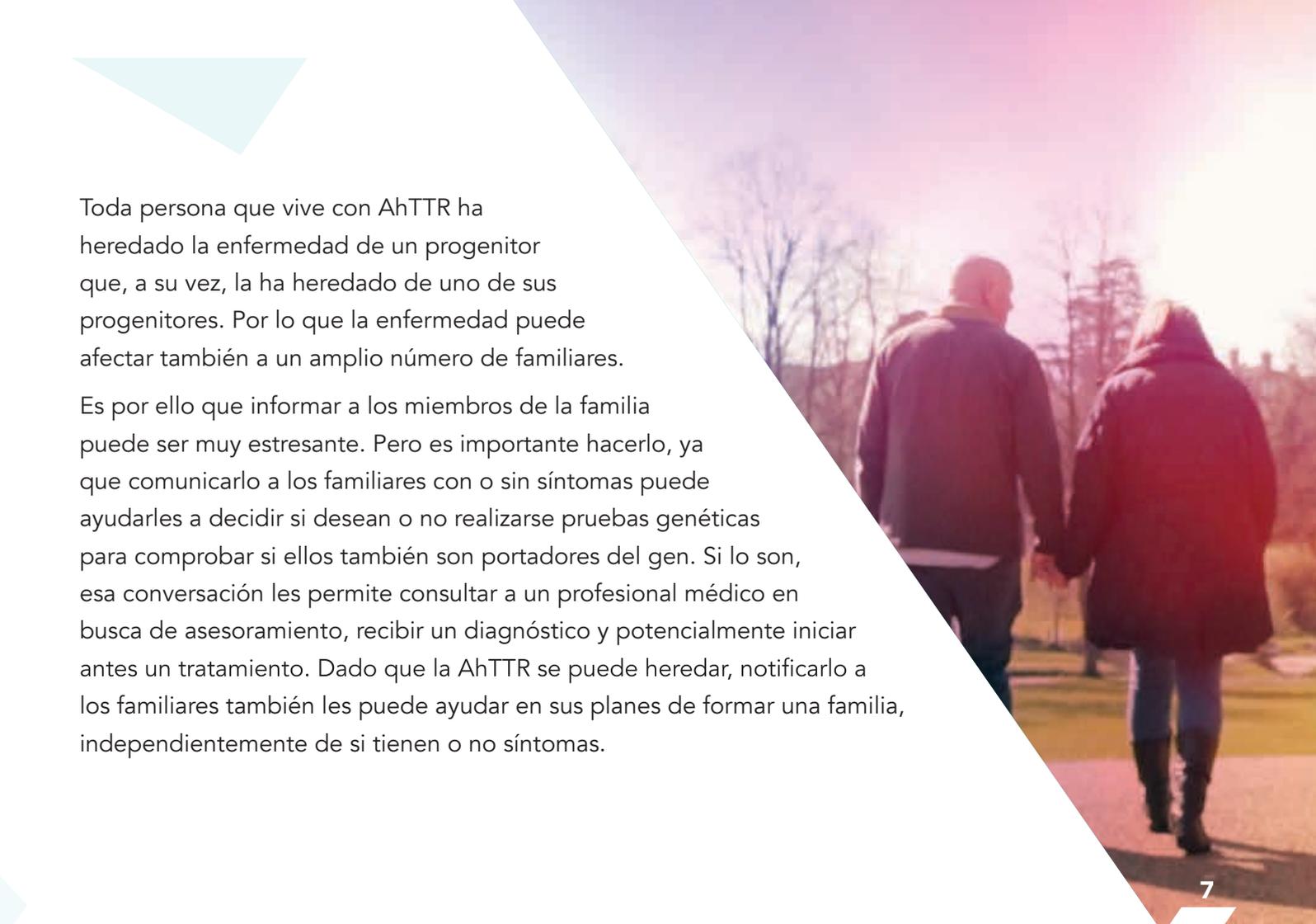
Es por ello que hablar con los familiares puede ser muy importante para la persona que vive con AhTTR.

Cuando un progenitor porta la mutación genética que puede derivar en AhTTR, sus hijos tienen un 50 % de probabilidades de heredarla. Esto no siempre significa que una persona con el gen finalmente desarrolle los síntomas. Incluso si una persona desarrolla los síntomas, la edad de aparición puede variar.



«La manera
en la que la noticia
se difundió en mi
familia... un tío tomó la
iniciativa... hizo que todos
se realizaran pruebas».

Philip. *Vive con*
AhTTR.



Toda persona que vive con AhTTR ha heredado la enfermedad de un progenitor que, a su vez, la ha heredado de uno de sus progenitores. Por lo que la enfermedad puede afectar también a un amplio número de familiares.

Es por ello que informar a los miembros de la familia puede ser muy estresante. Pero es importante hacerlo, ya que comunicarlo a los familiares con o sin síntomas puede ayudarles a decidir si desean o no realizarse pruebas genéticas para comprobar si ellos también son portadores del gen. Si lo son, esa conversación les permite consultar a un profesional médico en busca de asesoramiento, recibir un diagnóstico y potencialmente iniciar antes un tratamiento. Dado que la AhTTR se puede heredar, notificarlo a los familiares también les puede ayudar en sus planes de formar una familia, independientemente de si tienen o no síntomas.

Cuándo hablar con su familia acerca de la AhTTR

Es importante obtener un diagnóstico precoz. Cómo y cuándo decidir hablar con sus familiares es una cuestión personal y depende de su propia situación. Si tiene alguna pregunta o inquietud, siempre puede acudir a su médico o profesional sanitario en busca de asesoramiento.

Aquí encontrará otras preguntas que pueden ayudarle a preparar la conversación con su familia acerca de la AhTTR

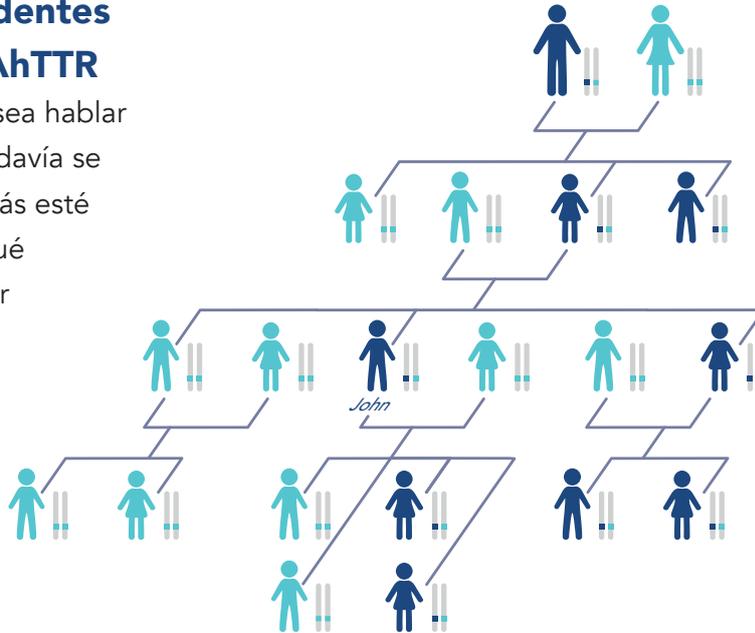
- ⦿ ¿Qué lado(s) [o rama(s)] de la familia podrían estar afectados?
- ⦿ ¿Qué edad tienen mis familiares?
- ⦿ ¿Podrían mis familiares estar planeando formar una familia?
- ⦿ ¿Sé lo suficiente sobre la AhTTR como para mantener la conversación?
- ⦿ ¿Qué saben ellos sobre la enfermedad?
- ⦿ ¿Me siento preparado para mantener la conversación?
- ⦿ ¿Qué preguntas podría hacer mi familia?
- ⦿ ¿Estoy preparado para estas preguntas?
- ⦿ ¿Qué emociones o reacciones podrían desencadenar esta conversación?
- ⦿ ¿A qué familiar se lo comunicaré con mayor probabilidad?

Árbol de salud familiar

Trace los antecedentes familiares de la AhTTR

Si ha decidido que desea hablar con sus familiares o todavía se lo está pensando, quizás esté reflexionando sobre qué familiares podrían estar afectados.

-  Afectado
-  No afectado
-  Cromosoma



Este ejemplo de árbol genealógico muestra un posible patrón de herencia de la AhTTR.

Una persona «no afectada» no porta el gen y, por lo tanto, no padecerá AhTTR. Una persona «afectada» porta el gen de la AhTTR, pero podría no presentar los síntomas y no desarrollar la enfermedad.

Si se está planteando hablar con su familia, su médico o profesional sanitario puede proporcionarle asesoramiento para su situación en particular. También puede acudir a otras personas y encontrar más información utilizando los contactos de la página 14.

Asesoramiento para cuidadores

Los cuidadores tienen un papel importante

No todas las personas que viven con AhTTR tienen la ventaja de contar con un cuidador, pero para aquellos que la tienen, su apoyo puede ser sumamente importante. Un cuidador es una persona que ayuda con las tareas diarias como las siguientes:

- Supervisa la salud y administra los medicamentos.
- Le lleva a las citas médicas.
- Le acompaña durante las citas y hace preguntas.
- Compra la comida, cocina y realiza tareas domésticas.
- Ayuda en la ducha y a vestirse.
- Lleva las cuentas y se ocupa de otras cuestiones legales.

Muchos cuidadores encuentran su función muy gratificante y es algo que agradecen aquellas personas que reciben el cuidado.





«El consejo que puedo dar a otras familias es que no abandonen a sus familiares. Porque si una persona era buena antes de la enfermedad, sigue siendo buena tras la aparición de la misma».

Margarida.

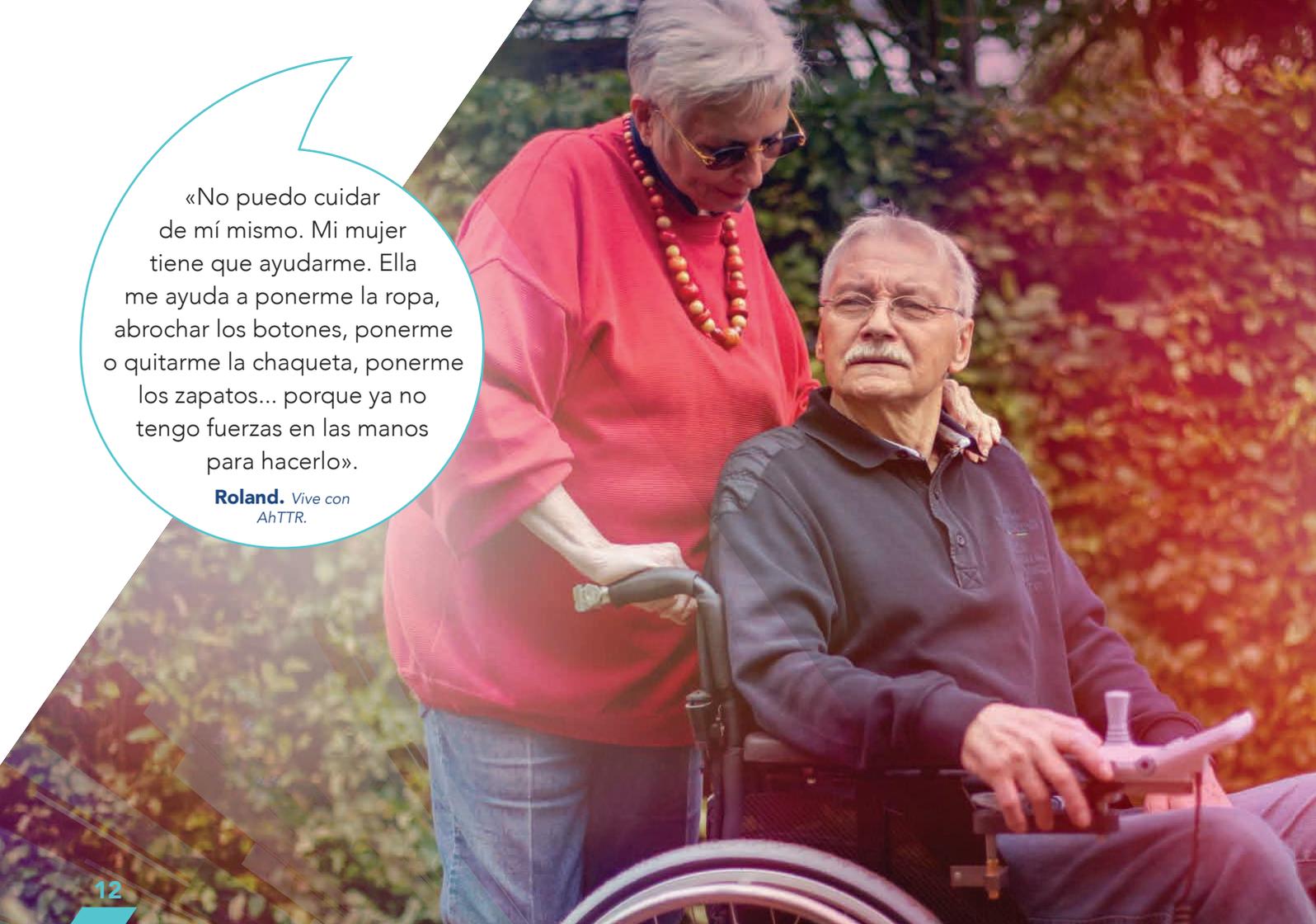
Cuidadora de su marido, Vitor, que vive con AhTTR.

Como cuidador, también tiene que cuidar de sí mismo

Cuidar a una persona con AhTTR no siempre es sencillo. Puede observar un cambio en su situación económica y hay un posible estrés físico y emocional derivado del cuidado que repercute en su salud y bienestar personal.

Es importante que se cuide, para tener las fuerzas y la energía necesarias para hacer frente a las necesidades diarias del cuidado. Aquí encontrará algunas tareas que puede realizar para mantenerse en forma y sano:

- Realizar ejercicio y comer bien: manténgase activo y consuma una dieta equilibrada para proporcionar a su cuerpo todos los nutrientes que necesita.
- Dormir: duerma lo suficiente, esto le ayudará a mantenerse saludable, tanto física como mentalmente.
- Haga algo para sí mismo: concédase un tiempo cada día para hacer algo que le guste, como leer, escuchar música o hablar con un amigo.
- Contactar con la comunidad de AhTTR: busque la ayuda de otros cuidadores y organizaciones para que le proporcionen la ayuda extra que pueda necesitar.



«No puedo cuidar de mí mismo. Mi mujer tiene que ayudarme. Ella me ayuda a ponerme la ropa, abrochar los botones, ponerme o quitarme la chaqueta, ponerme los zapatos... porque ya no tengo fuerzas en las manos para hacerlo».

Roland. *Vive con*
AhTTR.

Si presenta riesgo de padecer AhTTR, compruebe los síntomas y señales

Dado que la AhTTR se hereda genéticamente, si es un familiar relacionado genéticamente, podría también estar en situación de riesgo de padecerla. Si es así, es incluso más importante que mantenga su propia salud.

Tómese un tiempo para comprender los síntomas y hable con su médico si cree que podría estar en situación de riesgo. El diagnóstico precoz y el tratamiento son sumamente importantes para prevenir o ralentizar la progresión de la AhTTR.

Hay muchos lugares a los que puede acudir en busca de ayuda

No tiene que hacerlo todo por sí mismo, siempre puede pedir a otros familiares o amigos que compartan las tareas del cuidado. La asistencia de otros también puede ayudarle a hacer frente al impacto emocional derivado del cuidado. Encontrará algunos servicios profesionales con los que puede contactar para recibir asistencia o asesoramiento en la página 14.

Fuentes de apoyo



<https://www.amyloidosisalliance.org>

La visión de Amyloidosis Alliance es realizar importantes contribuciones a la calidad del cuidado y la cura de los pacientes con amiloidosis mediante el intercambio de experiencias e interacción constructiva.



<https://hattrbridge.es>

The Bridge™ es un programa diseñado para contribuir a la concienciación sobre la amiloidosis hereditaria por TTR (AhTTR) y para promover la educación sobre dicha afección a pacientes y sus familias.



Asociación
Balear
Enfermedad
Andrade

<https://andradebalear.es>

ABEA es la Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade fundada en 1997 con la finalidad de difundir el conocimiento tanto a hospitales, médicos, como personal socio-sanitario para conseguir un diagnóstico precoz y para ayudar a las familias afectadas y a los enfermos de AhTTR.



<https://enfermedadandradevalverde.com>

ASVEA es la Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade fundada el 17 de septiembre de 2001 en Valverde del Camino (Huelva) ante la existencia de un importante foco de enfermos y portadores de la AhTTR y la ausencia de conocimientos e información sobre esta patología.

