

SKELLEFTESJUKAN

Detta bör Du veta om
Ärftlig Transtyretinamyloidos
med Polyneuropati (hATTR)
”Skelleftesjukan”

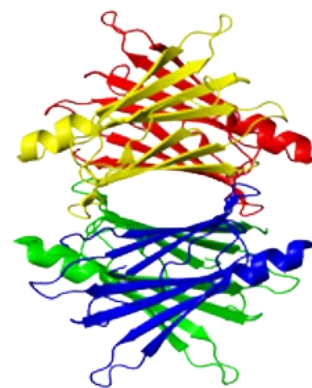
SJUKDOMSBESKRIVNING

KONTAKTUPPGIFTER



**FAMY
NORRBOTTEN**

*Föreningen mot Familjär Amyloidos
med Polyneuropati, “Skelleftesjukan”*



VAD ÄR SKELLEFTESJUKAN?

Ärftlig Transtyretinamyloidos med Polyneuropati förkortas hATTR-amyloidos och brukar också kallas för "Skelleftesjukan", som är en ärftlig, kronisk och livshotande sjukdom.

Levern bildar ett protein som kallas TTR (transtyretin) som hjälper till att transportera ämnen i blodet. Har du hATTR-amyloidos kan en genetisk mutation leda till att proteinet ändrar form och "veckas". Den nya formen gör att proteinet samlas och bildar strukturer som kallas "amyloidfibriller". Dessa kan samlas i olika delar av kroppen och detta kan leda till olika slags symtom. Vid hATTR påverkas oftast nerverna (polyneuropati), mag-tarmkanalen, ögonen och hjärtat (kardiomyopati) av amyloidinlagringarna.

Du kommer troligen få höra många nya ord, beskrivningar och medicinska begrepp som du inte är bekant med. Be alltid att läkaren förtydligar om du inte förstår när du får något förklarat för dig. Här nedan finns några begrepp som din läkare kan tänkas använda, plus några andra användbara, som kan vara till extra hjälp.

Amyloidfibriller

TTR-proteinet felveckas (det får en onormal form). Den ändrade formen gör att proteinet felveckas och samlas i amyloidfibriller.

DNA

står för deoxiribonukleinsyra. Det är den genetiska koden för hur proteiner (kroppens byggstenar) bildas och avgör en levande varelses egenskaper

Polyneuropati

Flera samtidigt felfunktioner i det perifera nervsystemet runt om i kroppen

Autosomt dominant ärftlighet

Autosomt dominant är ett sätt som en egenskap eller en sjukdom kan ärvas i släkter. En autosomt dominant sjukdom innebär att du endast behöver få den onormala genen från en förälder för att löpa risk att utveckla sjukdomen.

Gener

innehåller en viss uppsättning instruktioner, oftast koden till ett visst protein eller en viss funktion

Kardiomyopati

Kronisk sjukdom i hjärtmuskel

Genmutation

uppstår till följd av fel i DNA-replikeringen

Kromosomer

Bär på genetisk information som ärvs mellan familjemedlemmar

TTR

Ett protein som kallas TTR (Transtyretin) som bildas i levern

VAD ORSAKAR SKELLEFTESJUKAN?

Sjukdomen beror på ärftliga förändringar (mutationer) i cellernas arvsanlag som kodar för proteinet transtyretin. Den vanligaste mutationen i Sverige kallas V30M, men mer än 100 olika sjukdomsorsakande mutationer har påvisats världen över.

I Sverige finns ett 15-tal kända TTR-mutationer.

HUR VANLIG ÄR SKELLEFTESJUKAN?

Skelleftesjukan är en ovanlig sjukdom. Den sanna förekomsten av sjukdomsorsakande mutationer i Sverige är okänd, men V30 M-mutationen har påvisats hos uppemot 2% av befolkningen i vissa delar av Norr- och Västerbotten. Det är dock viktigt att veta att majoriteten av de individer som bär på V30M-mutationen i Sverige inte utvecklar sjukdomen och att många av dem som trots allt drabbas utvecklar symtom först i 60 -års åldern. I dagsläget beräknas ca 450 patienter och ca 8 000 anlagsbärare finnas i Sverige.

ÄRFTLIGHET

Skelleftesjukan, (hATTR) är en autosomt dominant ärftlig sjukdom. Om den ena föräldern har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ärva den 50%. De barn, som inte ärvt det sjukdomsframkallande anlaget, är friska och riskerar inte att föra sjukdomen vidare. Sjukdomen är lika vanlig hos män och kvinnor.

SYM TOM (*Symtomen varierar och alla drabbas inte av alla symtom*)

Nervsystemet (polyneuropati)

De första symtomen som i regel för den sjuke till doktorn är olika besvär från fötter och ben, som obehagliga stickningar, domningar, ökad känslighet för kyla och andra känselphenomen. Känseln för smärta och temperatur (varmt och kallt) försämras ofta före känseln för beröring. Musklerna blir svagare och förtvinar, små muskelryckningar kan också förekomma. De neurologiska symtomen framåtskrider ibland snabbt och den sjuke kan bli rullstolsbunden redan efter ett par år. Reflexerna försvagas och förtvinar, och då särskilt hälsenerflexen. Man får svårt att gå, det känns som att gå på kuddar.

Karpaltunnelsyndrom - Brännande smärta - Svaghet

Autonoma nervrelaterade symtom

Urinvägsinfektioner - Kraftiga svettningar - Yrsel när du ställer dig upp - Nedsatt sexuell funktion - Illamående och kräkningar - Diarré - Svår förstoppning - Oavsiktlig viktnedgång

Hjärtrelaterade symtom (kardiomyopati)

Amyloiden sätter sig ofta i hjärtat som ger rubbningar i hjärtimpulsens gång från förmak till kammare, s k överledningsrubbningar. Många behöver därför pacemaker för att få en stabil hjärtrytm. Påverkan på hjärtat kan orsaka ökad trötthet - yrsel - andfåddhet - svullna ben (ödem) - bröstsmärta

Njurar och urinvägar

Njurarna skadas oftast inte, men en nedsatt förmåga att koncentrera urinen finns hos många, liksom ibland med äggvita i urinen. Njurfunktionen avtar och urinförgiftning förekommer ibland men är relativt ovanligt. Många får svårigheter att hålla urinen och tömma blåsan ordentligt, vilket kan avhjälpas med självtappning (RIK) men ibland måste kateter sättas in. Detta leder ofta till besvärliga urinvägsinfektioner.

Ögon

Ögontrycksmätning varje år rekommenderas, grönstarr (glaukom) vanligt. Ca 20% får en grumling i ögats glaskropp som ger synrubbningar. Detta kan avhjälpas med operation, glaskroppen tas bort. Dålig, eller ingen syn, förvandlas till god syn. Nästa defekt är försämring av tårfunktionen, vilket kan medföra torrt öga och hornhinneinfektion. Torra ögon kan behandlas med tårersättningsmedel. Andra rubbningar är pupillrubbningar och problem med att ställa in ögat på seende på kort avstånd. Försämrad syn kan i vissa fall vara enda symtomet på sjukdomen.

Näthinneavlossning - Onormala ändringar i pupillerna eller blodkärlen i ögonvitorna

Övriga symtom

Den sviktande salivproduktionen gör munnen torr och skör, risken för karies och tandlossning ökar. Regelbundna besök är viktigt. Saliversättningsmedel kan hjälpa mot den torra munnen. Andra besvär från munnen kan vara talbesvär och sväljningsbesvär. Från luftvägarna förekommer symtom som heshet, hosta, andningssvårigheter och blodiga upphostningar.

Sår på fötter som uppkommer till synes utan orsak, kan vara orsakat av hATTR. Trycksår som kan vara svårläkta uppstår på grund av nervstörning och försämrad hudgenomblödning.

Demens eller minnessvårigheter - Huvudvärk - Förlorad rörelsekontroll - Krampanfall - Svaghet - Stroke-liknande anfall

Många besväras också av depressioner och nedstämdhet där psykologiskt stöd för omgivningen, sjukvården och inte minst föreningen FAMY-Norrbotten, kan fylla en stor uppgift. Även antidepressiv medicin kan behövas.



DIAGNOS

För att ta reda på om en person har den förändrade genen som orsakar hATTR, krävs det ett gentest*, detta genom ett enkelt blodprov. Visar det sig att personen har ärvt genen och löper risk att i framtiden utveckla sjukdomen, går man vidare och tar en fettbiopsi. Denna tas från buk fett där man under lokalbedövning stansar ut en liten hudbit som läggs i koksalt och skickas för analys för att se om det finns amyloid-inlagringar. Om det finns inlagringar i biopsin ställs diagnosen hATTR. Analysen av vävnadsprovet kräver särskild kompetens.

Hjärtutredning inbegriper alltid EKG och en ultraljudsundersökning. Vid denna bedömer man hjärtmuskeln funktion och ser om det finns en förtjockning av hjärtat. Sjukdomen påverkar ofta hjärtats elektriska styrsystem och därför genomförs också regelbundna långtids-EKG-registreringar. Isotopröntgen av hjärtat (DPD-scint) kompletterar utredningen.

*Att diskutera om ett test är det rätta för den enskilda personen (genetisk vägledning), är ett viktigt steg för alla som har en släkting med hATTR eller som redan har fått veta att de själva har en mutation som innebär en risk att utveckla sjukdomen. Beslutet att gå vidare och göra ett gentest är ett personligt val, och genetisk vägledning fungerar som en hjälp för den enskilda personen att avgöra om det är det rätta för honom/henne.

Vid genetisk vägledning deltar vanligtvis experter, t ex läkare från FAP-teamet, som hjälper människor att fatta ett välgrundat beslut angående om de ska göra ett gentest. Ett gentest kan få en avsevärd inverkan på personens framtid och får bara göras av personer som fyllt 18 år.

Har du just fått diagnos, oroar du dig för att ha sjukdomen eller ska du besluta dig om transplantation? Då finns det en grupp medlemmar som finns här för dig.

Ta kontakt med föreningens kansli för vidare information

FORSKNING

Forskningen bedrivs framförallt vid universitetssjukhusen i Umeå, Uppsala samt Karolinska Huddinge. Forskarna arbetar med att kartlägga "Skelleftesjukan" och lindra symtomen hos de sjuka. Samtidigt försöker de att ta reda på vad som orsakar hATTR för att kunna bota sjukdomen.

Det stora problemet för forskningen runt hATTR har varit bristande resurser. När det gäller en sjukdom som drabbar en liten grupp, och därtill inom ett begränsat geografiskt område, är det betydligt svårare att få forskningspengar.

Vi är tre parter, FAMY-Norrbottnen, Stiftelsen AMYL och FAMY i Skellefteå, som samlar in pengar till forskningen. Utdelning av forskningsmedel sker gemensamt en gång per år och två sakkunniga professorer i Umeå ger oss vägledning om hur pengarna ska fördelas.

Forskarseminarium

De forskare som sökt och beviljats forskningsanslag ska varje år redovisa sitt arbete skriftligt samt muntligt vid forskarseminariet. Seminariet anordnas vart annat år i Piteå/Skellefteå i slutet av februari månad.

BEHANDLING

Tills nyligen fanns det väldigt få behandlingsalternativ för hATTR-amyloidos, bland annat levertransplantation. Det beror på att TTR-proteinet främst bildas i levern och en transplantation innebär då att onormalt TTR-protein upphör.

Transplantation lämpar sig för unga patienter med Val30Met-mutationen som befinner sig tidigt i sjukdomsförloppet och inte har några tecken till hjärtpåverkan. Inlagringar i ögats glaskropp påverkas inte heller av levertransplantation, eftersom det transtyretin som orsakar amyloidinlagring i glaskroppen inte bildas i levern utan i ögats åderhinna (choroidea).

Den medicinska utvecklingen går snabbt framåt så det är viktigt att du hela tiden pratar med din läkare om vad som är den bästa behandlingen för dig.

Dagens tillgängliga behandlingar är:

Tafamidis/Vyndaqel - Diflunisal - Tegsedi - Onpattro
(ytterligare alternativ är under utveckling)

ANDRA FORMER AV BEHANDLING OCH STÖD

Det finns behandlingar som tar itu med sjukdomens underliggande orsaker, men också behandlingar som mildrar symtom och förbättrar livskvaliteten.

Läkemedel som kan skrivas ut för perifera nervsymtom som stickningar eller brännande känslor i olika delar av kroppen

Läkemedel som kan behandla mag-tarm-symtom som diarré, förstoppning, illamående och kräkningar

Läkemedel som lindrar symtom i ögon, hjärta och andra organ

Hjälpmiddel som bl a underlättar förflyttning.

Även bostadsanpassning

Behandling mot problem med urinblåsa och impotens

Varma bad och sjukgymnastik

Man bör vara observant på att det finns ökad risk för bränn- och köldskador eftersom känselnerver har förstörts

Det är viktigt att tillgodose familjens behov av psykologiskt och socialt stöd.

KONTAKT

Länsansvariga

Piteå Sjukhus

FAP-teamet

Box 715

941 28 PITEÅ

Telefon: **0911-755 43**

Alla dagar 09.00-11.00 & 13.00-14.00

Du kan skicka e-post till teamet, gör så här:

Besök sidan www.1177.se/Norrbotten - Logga in - Välj spec.mottagning i Piteå - Välj kontakta FAP-team

Katarzyna Liziewska, Överläkare

Jorge Mejia Baranda, Specialistläkare

Slawomir Liszewski, Kardiolog

Anna-Lena Lundberg, Sjuksköterska

Lena Andersson, Sjuksköterska

Martina Björk, Sjuksköterska

Riksansvariga

Amyloidocentrum

Norrlands Universitetssjukhus

901 85 UMEÅ

Telefon: **090-785 39 59** (må-fr 10.00–11.00)

E-post: amyloidocentrum@regionvasterbotten.se

Jonas Wixner, Överläkare

Intissar Anan, Specialistläkare

Björn Pilebro - Spec.läkare, Hjärtcentrum

Peter Nyberg - Överläkare, Klinisk Genetik

Lina Wiss - Sjuksköterska

Hans-Eric Lundgren - Sjuksköterska/Genetisk vägledare

Neuro-team med kunskap om hATTR

Neurologiska kliniken

Karolinska Universitetssjukhuset

Huddinge

141 86 Stockholm

Telefon: **08-585 820 70** (må-fr 08.00-16.00)

Rayomand Press, Överläkare

Kristin Samuelsson, Läkare

Ana Radovic, Läkare

Du som misstänker att Du har sjukdomen, är sjuk eller anhörig, kan ringa ovanstående team om Du har frågor och funderingar.



Föreningen mot Skelleftesjukan, FAMY-Norrbotten,

är en intresseförening för de som drabbats av sjukdomen
Ärftlig Transtyretinamyloidos med Polyneuropati (hATTR)

Vi arbetar mot tre mål

Medlemsvård

Information

Stödja forskningen



**FAMY
NORRBOTTEN**

*Föreningen mot Familjär Amyloidos
med Polyneuropati, "Skelleftesjukan"*

Solandergatan 11
941 34 PITEÅ

Tel: 0911-197 64
Mobil: 072-250 97 64
Bankgiro: 5085-2730
Swish nr: 123 691 92 60
famyp@tele2.se
www.famynorrboten.se

**ASTIFTELSEN
AMYL**

N:a Altermägen 790
945 92 ALTERSBRUK

Tel: 070-276 30 31
Bankgiro: 523-8001
Swish nr: 123 278 55 33
ingabrittbjorkman@gmail.com

TELEGRAMFÖRMEDLING

TELEGRAMFÖRMEDLING