

Amiloidose ATTR hereditária

Um olhar mais atento sobre uma doença hereditária

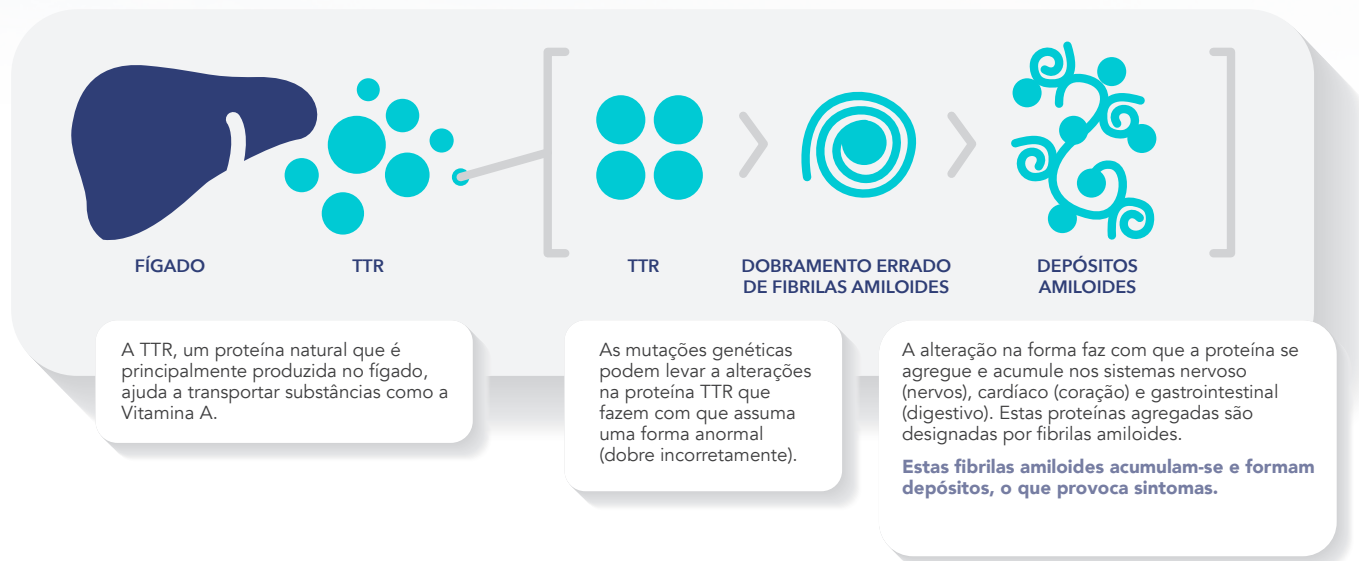


O que é a amiloidose ATTR hereditária (ATTRh)?

A amiloidose ATTRh é provocada por uma alteração genética (mutação) que afeta o funcionamento de uma proteína designada por transtirretina (TTR). Esta proteína é produzida principalmente no fígado. A amiloidose ATTRh é uma doença rara que afeta cerca de 50 mil doentes em todo o mundo.

Os indivíduos com amiloidose ATTR hereditária podem ter vários sintomas que podem parecer não relacionados. Os sintomas podem afetar várias partes do corpo, incluindo sistemas nervoso (nervos), cardíaco (coração) e gastrointestinal (digestivo).

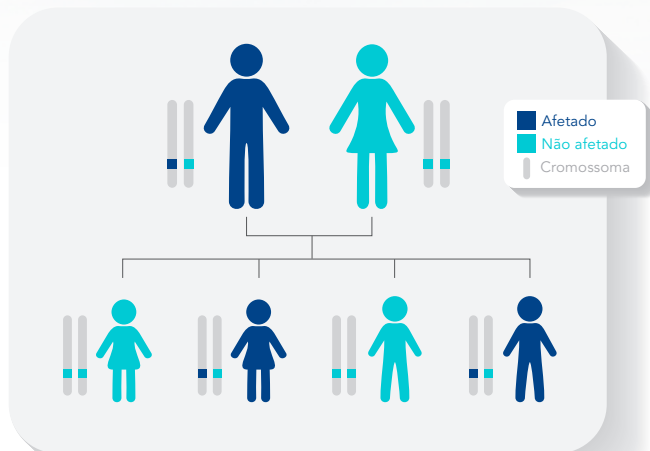
Como a amiloidose ATTRh se desenvolve



Amiloidose ATTRh—uma doença herdada

A amiloidose ATTRh é transmitida através de familiares afetados e é herdada numa forma autossômica dominante, o que significa que uma pessoa só precisa de herdar uma cópia do gene afetado de um progenitor para desenvolver a doença.

Os genes encontram-se em estruturas conhecidas por cromossomas. Cada indivíduo tem duas cópias do gene TTR, um herdado de cada progenitor. Quando um progenitor transporta uma mutação autossômica dominante, **qualquer filho terá 50% de probabilidade** de herdar essa mutação.



Um membro da família pode herdar o gene TTR com uma mutação, mas ter a mutação não significa que irá desenvolver amiloidose ATTRh.



A amiloidose ATTRh pode ser transmitida aos filhos, uma consideração importante para pessoas que possam estar a pensar constituir família.

A amiloidose ATTRh pode provocar vários sintomas

Os sintomas de amiloidose ATTRh podem variar entre pessoas com a mesma mutação e até entre membros da mesma família, embora algumas observem uma semelhança no padrão de desenvolvimento de sintomas. Diferentes sintomas podem aparecer em alturas diferentes para cada indivíduo. A idade na qual os sintomas iniciais aparecem pode variar, podendo surgir desde os 20 aos 60 anos.

A amiloidose ATTRh afeta várias partes do corpo, incluindo:



O sistema nervoso periférico, que é composto por nervos que ramificam do cérebro e medula espinal e comunicam com o resto do corpo, incluindo braços e pernas;

- A polineuropatia é provocada por lesões nos nervos do sistema nervoso periférico, provocando uma função inadequada.



O sistema cardíaco, que inclui coração e vasos sanguíneos, transporta o sangue através de vasos e fornece oxigénio às células no corpo;

- A cardiomiopatia é uma doença do músculo cardíaco que leva a insuficiência cardíaca.



O sistema nervoso autónomo, que é composto por nervos que ligam o cérebro e a medula espinal aos órgãos como o coração, estômago e intestinos e ajuda a controlar funções corporais, como a respiração, a digestão e o ritmo cardíaco;

- A disfunção autónoma ocorre quando o sistema nervoso autónomo não está a funcionar corretamente e pode afetar as funções corporais involuntárias.

Os vários sintomas da amiloidose ATTRh

Disfunção autônoma

Os sintomas da disfunção autônoma incluem:

- Infecções do trato urinário
- Transpiração excessiva
- Tonturas ao colocar-se de pé
- Disfunção sexual
- Náuseas e vômitos
- Diarreia
- Prisão de ventre grave
- Perda de peso não intencional

Cardiomiopatia

Os sintomas de cardiomiopatia incluem:

- Aumento da fadiga
- Tonturas
- Falta de ar
- Inchaço nas pernas (edema)
- Palpitações e ritmo cardíaco anormal (fibrilhação auricular)
- Dor no peito

Polineuropatia

A polineuropatia inclui sintomas como:

- Formigueiro
- Dormência
- Síndrome do túnel cárpico
- Ardor
- Perda de sensibilidade à temperatura
- Fraqueza

Outros sintomas

- Glaucoma
- Visão turva ou com manchas
- Anomalias da pupila ou vasos sanguíneos na zona branca do olho
- Descolamento da retina
- Demência progressiva
- Dores de cabeça
- Perda de controle de movimentos
- Convulsões
- Fraqueza
- Episódios tipo AVC
- Insuficiência renal

Um diagnóstico correto é fundamental

Os erros de diagnóstico são frequentes na amiloidose ATTRh porque os sintomas podem assemelhar-se aos de outras doenças. Conhecer os sintomas da amiloidose ATTRh pode ajudar a identificá-los caso ocorram.

Esteja um passo à frente

Se tiver sintomas e tiver conhecimento de antecedentes familiares, fale com o seu médico assistente para elaborar o plano de ação mais adequado. Uma vez que a doença é rara e afeta diferentes partes do corpo, pode ser encaminhado(a) para um especialista que esteja mais familiarizado com a amiloidose ATTRh. Mesmo que não tenha quaisquer sintomas mas tiver conhecimento de antecedentes familiares, o seu médico assistente pode encaminhá-lo(a) para um conselheiro genético.

Conheça a amiloidose ATTR hereditária

Conheça a amiloidose ATTRh **hATTRbridge.pt**

A woman with blonde hair, wearing a bright teal jacket and blue jeans, is walking on a wooden bridge. She is looking up and to the right with a smile. The bridge has wooden railings and is surrounded by lush green trees and foliage. The scene is bright and natural.

“Quis logo saber se há
algo que eu possa fazer.”

— Sandie,
a viver com a amiloidose ATTRh



Notas

Referências:

- Hanna M. *Curr Heart Fail Rep*. 2014;11(1):50-57.
- Damy T. *J Cardiovasc Transl Res*. 2015;8(2):117-127.
- Hawkins PN. *Ann Med*. 2015;47(8):625-638.
- Conceição I. *J Peripher Nerv Syst*. 2016;21(1):5-9.
- Mohty D. *Arch Cardiovasc Dis*. 2013;106(10):528-540.
- Shin SC. *Mt Sinai J Med*. 2012;79(6):733-748.
- Sekijima Y. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015;86(9):1036-1043.
- National Institutes of Health: US Department of Health and Human Services. Genetics Home Reference. Transthyretin amyloidosis. <http://ghr.nlm.gov/condition/transthyretin-amyloidosis>. Accessed March 22, 2017.
- Ando Y. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:31.
- Coelho T. *Curr Med Res Opin*. 2013;29(1):63-76.
- National Institutes of Health: US Department of Health and Human Services. What is cardiomyopathy? Bethesda, MD: National Institutes of Health; 2016. Accessed March 22, 2017.
- Adams D. *Curr Opin Neurol*. 2016;29(suppl 1):S14-S26.
- Ruberg DL. *Circulation*. 2012;126(10):1286-1300.



© 2017 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. Todos os direitos reservados. TTR02-PRT-00001-012018 02.2018

