



TILL DIG MED

”Skelleftesjukan”

(hATTR)



Innehåll

Vad är skelleftesjukan?	4
Symtom	6
Diagnos	8
Behandling	10

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.

MEDICINSKA BEGREPP

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 samtidiga felfunktioner i det perifera nervsystemet runtom i kroppen.

Autosomalt dominant ärftlighet

Autosomalt dominant är ett sätt som en egenskap eller en sjukdom kan ärvas i släkter. En autosomalt 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 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 ärvt anlaget (den genetiska mutationen för hATTR-amyloidos) kan detta 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.

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 V30M-mutationen har påvisats hos uppemot 2% av befolkningen i vissa delar av Norr- och Västerbotten. Den som ärvt anlaget har en begränsad risk att få sjukdomen under sin livstid, endast ca 20 % före 60 års ålder. Detta faktum samt att det inte finns några åtgärder som förebygger sjukdomen måste vägas in inför beslut om gentest när man inte har symtom. I dagsläget beräknas ca 450 patienter och ca 8000 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.

I dagsläget beräknas ca 450 patienter och ca 8000 anlagsbärare finnas i Sverige.

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, brännande smärta, ökad känslighet för kyla och andra känselphenomen. Känsln för smärta och temperatur (varmt och kallt) försämras ofta före känsln 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. Man får svårt att gå, det känns som att gå på kuddar. Operation för Karpaltunnelsyndrom, en nervförträngning i handloven, flera år före debut av andra nervsymptom är inte ovanligt.

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 kan medföra återkommande urinvägsinfektioner.

Ögon

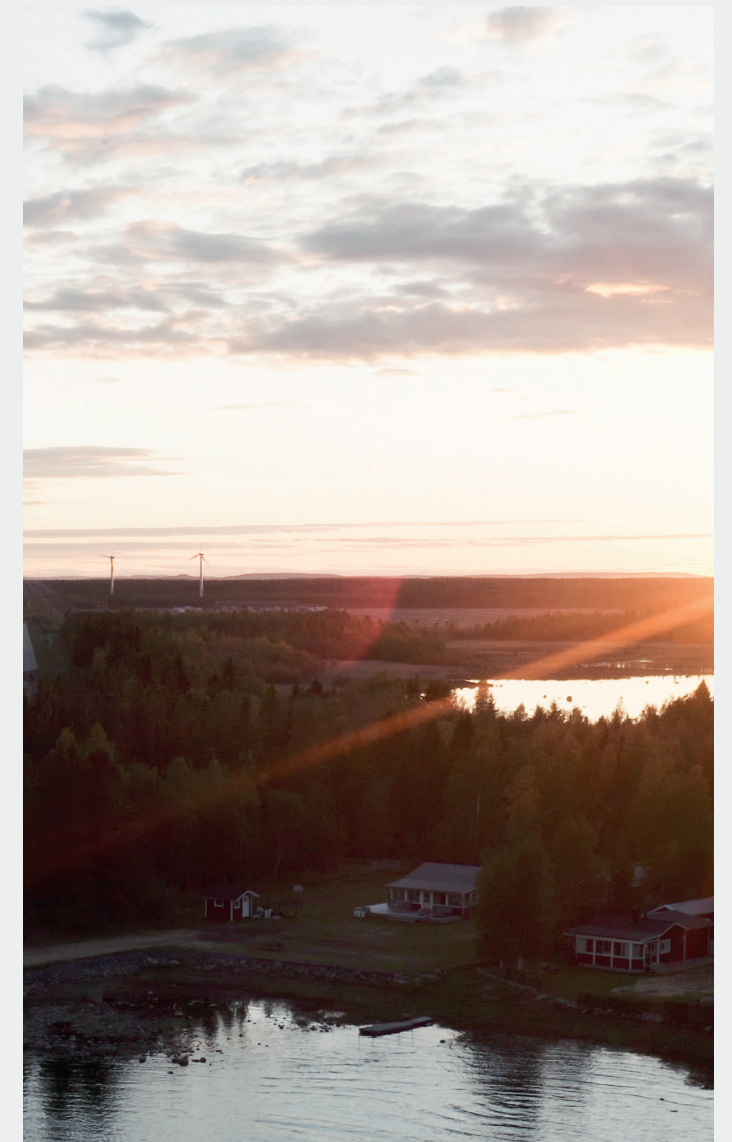
Ögontrycksmätning varje år rekommenderas, grönstarr (glaukom) vanligt. Ca 20% får en grumling i ögats glaskropp som ger synrubbningar. Detta kan avhjälpas med operation, glaskroppen tas bort. Dålig, eller ingen syn, förvandlas till god syn. Vanligt

är försämring av tårflödet vilket medför torra ögon och risk för hornhinneskador. Detta kan lindras med tårersättningsmedel. Ögonbottenblödningar kan också förekomma. Försämrade syn kan i vissa fall vara enda symtomet på sjukdomen.

Övriga symtom

Den sviktande salivproduktionen gör munnen torr och skör, risken för karies och tandlossning ökar. Regelbundna tandvårdsbesök är viktigt. Saliversättningsmedel kan hjälpa mot den torra munnen. Andra besvär från munnen kan vara talbesvär, heshet och sväljningsbesvär. Sår på fötter som uppkommer till synes utan orsak, kan vara orsakat av hATTR. Trycksår som kan vara svårläkta uppstår p g a nervstörning och försämrade hudgenomblödning. Ökad risk för stroke eller strokeliknande anfall föreligger också.

Många besvärar också av depressioner och nedstämdhet där psykologiskt stöd för omgivningen, sjukvården och inte minst patientföreningarna, kan fylla en stor uppgift. Även antidepressiv medicin kan behövas.



En undersökning bland 117 patienter med "Skelleftesjukan" visade att 88 % av respondenterna har haft känsla av domningar, stickningar eller smärta i ben och/eller fötter som symtom på "Skelleftesjukan".

Men det är viktigt att komma ihåg att symtomen varierar och alla drabbas inte av alla symtom.

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, samt att det finns sjukdomssymtom, 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.

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 Norrbotten, FAMY

Västerbotten och Stiftelsen AMYL, 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.

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

*Att diskutera om ett test är det rätta för den enskilda personen, 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 i Klinisk Genetik i Umeå alt. 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.



Behandling

Behandlingsalternativen har varit få med bl.a. levertransplantation. Eftersom TTR-proteinet bildas i levern innebär en transplantation att onormalt, muterat TTR-protein upphör och sjukdomsutvecklingen kan stanna upp.

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

Patientundersökningen visade att 85 % av alla respondenter anser att deras närstående är ett stort fysiskt och psykiskt stöd.

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 perifer 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
- Hjälpmedel 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 känselnerv har förstörts
- Det är viktigt att tillgodose familjens behov av psykologiskt och socialt stöd.
- Fysisk träning efter ork.



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

Riksansvariga

Amyloidoscentrum
Medicincentrum
Norrlands Universitetssjukhus
901 85 Umeå

Telefon: 090-785 39 59
Telefontid: Må-fr 08.00-16.00

E-post: amyloidoscentrum@regionvasterbotten.se

Jonas Wixner
Överläkare

Björn Pilebro
Överläkare,
Hjärtcentrum

Lina Wiss
Sjuksköterska

Hans-Eric Lundgren
Sjuksköterska/Genetisk
vägledare

Länsansvariga

Piteå Sjukhus
FAP-teamet
Box 715
941 28 Piteå

Telefon: 0911-755 43
Telefontid: 09.00-11.00 & 13.00-14.00

E-post: Besök sidan www.1177.se/Norrbotten

- Logga in
- Välj spec.mottagning i Piteå
- Välj kontakta FAP-team

Medicinmottagning B Plan 6
FAP-teamet
Skellefteå lasarett
931 86 Skellefteå

Telefon: 090-785 91 78
Telefontid: Må-tors 7.30-12.00, Fre 8.00-9.30

Mina vårdkontakter: [1177.se/e-tjänster](http://1177.se/e-tjanster)

Katarzyna Liziewska
Överläkare

Jorge Mejia Baranda
Överläkare

Slawomir Liszewski
Kardiolog

Anna-Lena Lundberg
Sjuksköterska

Martina Björk
Sjuksköterska

Erik Wallmark
Överläkare

Elisabeth Stenberg
Sjuksköterska

Britt-Marie Nilsson
Sjuksköterska

Neuro-team med kunskap om hATTR

Neurologiska kliniken
Karolinska Universitetssjukhuset
Huddinge
141 86 Stockholm

Telefon: 08-585 820 70
Telefontid: Må-fre 08.00-16.00

Rayomand Press
Överläkare

Kristin Samuelsson
Läkare

Ana Radovic
Läkare

Anteckningar

[illegible][illegible]

FAMY Norrbotten och FAMY Västerbotten är intresseföreningar för de som drabbats av sjukdom Ärftlig Transtyretinamyloidosis med Polyneuropati (hATTR) "Skelleftesjukan"



Vi arbetar mot tre mål:

- **Medlemsvård**
- **Information**
- **Stödja forskningen**

81 % av alla patienter i undersökningen har fått mycket information om Skelleftesjukan från patientföreningarna.

FAMY Norrbotten
Solandergatan 11
941 34 Piteå
Tel: 0911-197 64
Mobil: 072-250 97 64

Bankgiro: 5085-2730
Swish nr: 123 691 92 60
famynorrbotten@outlook.com
www.famynorrbotten.se

FAMY Västerbotten
Storgatan 50
931 30 Skellefteå
Tel: 0910-360 17

Bankgiro: 234-1204
Swish: 123 275 94 05
info@famy.se
www.famy.se

Stiftelsen AMYL
Norra Altervägen 790
945 92 Altersbruk
Tel: 070-276 30 31

Bankgiro: 523-8001
Swish nr: 123 278 55 33
ingabrittbjorkman@gmail.com