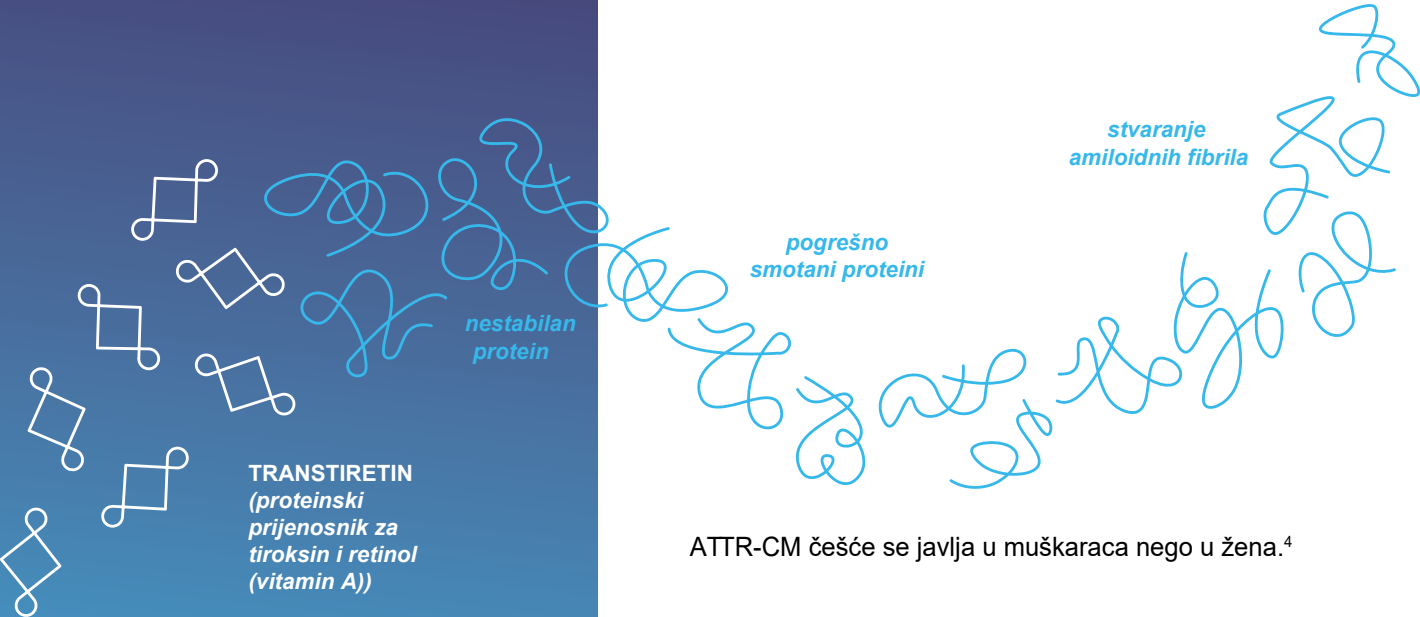


UVOD

Ova je knjižica namijenjena osobama kod kojih se sumnja na transtiretinsku amiloidnu kardiomiopatiju (ATTR-CM), bolesnicima kojima je nedavno dijagnosticiran ATTR-CM i njihovim njegovateljima. U ovoj se knjižici naglasak stavlja na stvari koje trebate znati i daju se korisne informacije o ovoj bolesti i njezinim uzrocima. Možda bi bilo dobro da je pročitaju i Vaši prijatelji i članovi obitelji.



Grafički prikaz služi samo za vizualni dojam.

KAKO KORISTITI OVU KNJIŽICU?

Preporučujemo Vam da ove informacije pročitate vlastitim tempom. Knjižica je podijeljena u dijelove kako biste lakše pronašli informacije koje su Vam potrebne onda kada ih trebate ili želite pročitati.

Knjižica sadrži i dio pod nazivom 'Medicinski pojmovi', u kojem se nalaze definicije medicinskih pojmova koji se koriste u cijeloj knjižici, a koji su pri prvom navođenju masno otisnuti.

Što je transtiretinska amiloidna kardiomiopatija (ATTR-CM)?

ATTR-CM jedna je od manifestacija transtiretinske amiloidoze (ATTR amiloidoze), bolesti koja može zahvatiti brojne tjelesne organe i tkiva, uključujući periferni živčani sustav i organe poput srca, bubrega, probavnog sustava i očiju.¹

ATTR-CM progresivna je bolest koja se javlja kad **proteinski prijenosnik transtiretin**, koji je prirodno prisutan u krvotoku, postane nestabilan i počne se pogrešno smatati.^{2,3} **Pogrešno smotani protein** može se nakupljati u srcu u obliku **amiloidnih fibrila**, koji čine srčani mišić krutim i u konačnici uzrokuju zatajivanje srca.^{2,3}

ATTR-CM češće se javlja u muškaraca nego u žena.⁴

Tipovi ATTR-CM-a

Postoje dva tipa ATTR-CM-a:³



Nasljedni tip ATTR-CM-a, koji se ponekad naziva i **varijantni ATTR**, posljedica je mutacije u transtiretinskom genu, koja dovodi do stvaranja amiloidnih naslaga u različitim organima i tkivima.

Nasljedni ATTR-CM može se javiti već u 50-im ili 60-im godinama života.^{2,3,5}



Drugi je tip povezan sa starenjem i poznat je kao **divlji tip ATTR-CM-a**. Kod ovog oblika bolesti nema mutacija u transtiretinskom genu. Divlji tip ATTR-CM-a nije nasljedan. Najčešće zahvaća srce. Simptomi se obično javljaju u ranim 70-im godinama.^{1,2,5}

Uvod u ATTR-CM

POGLAVLJA

- » Što je transtiretinska amiloidna kardiomiopatija (ATTR-CM)?
- » Tipovi ATTR-CM-a
- » Česti simptomi
- » Kako se ATTR-CM dijagnosticira?
- » Kako se liječi?
- » Kvalitetan život uz ATTR-CM
- » Korisni izvori
- » Kontaktni podaci
- » Medicinski pojmovi

Izjava o odricanju od odgovornosti

Informacije sadržane u ovoj knjižici namijenjene su osobama kod kojih se sumnja na transtiretinsku amiloidnu kardiomiopatiju (ATTR-CM), bolesnicima kojima je nedavno dijagnosticiran ATTR-CM i njihovim njegovateljima.

Ova knjižica sadrži opće smjernice i služi samo u informativne svrhe te se ne smije koristiti kao zamjena za personaliziran ili specifičan savjet kvalificiranog zdravstvenog radnika.

Premda se trudimo da navedene informacije budu točne, ne preuzimamo nikakvu odgovornost koja proizlazi iz njihove uporabe.

Ovo je izdanje namijenjeno stanovnicima Hrvatske.

KONTAKTNI PODACI:

Hrvatski savez za rijetke bolesti
Ivanićgradska ulica 38, 10000 Zagreb
<https://rijetke-bolesti.com/>
[email:rijetke.bolesti@gmail.com](mailto:rijetke.bolesti@gmail.com)



Česti simptomi

Mnogi simptomi ATTR-CM-a slični su simptomima drugih, češćih uzroka zatajivanja srca.¹

- Simptomi mogu uključivati:^{5,6}
- nedostatak zraka
 - umor
 - periferni edem (npr. oticanje potkoljenice)
 - omaglicu/nesvjesticu
 - kašalj ili piskanje pri disanju, naročito u ležećem položaju
 - probavne tegobe – nadutost, proljev, zatvor, mučninu
 - smetenost ili poteškoće s razmišljanjem
 - aritmiju - osjećaj lupanja srca ili nepravilne otkucaje srca

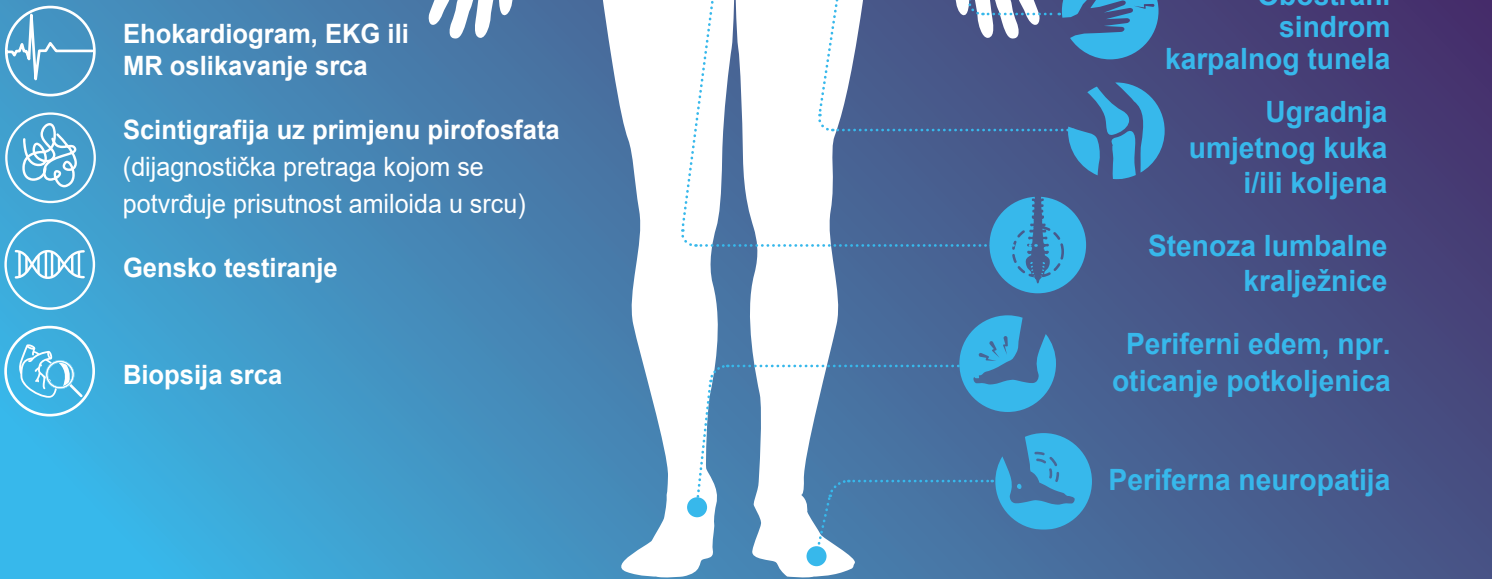
- Dodatni simptomi ATTR-CM-a:^{2,5,7,8,9}
- periferna neuropatija - utrnulost ili trnci u stopalima ili nožnim prstima
 - obostrani sindrom karpalnog tunela – utrnulost, trnci i bol u prstima
 - očne manifestacije, npr. glaukom
 - puknuće tetive bicepsa koje nije uzrokovano traumom
 - stenoza lumbalne kralježnice - bol ili utrnulost u donjem dijelu leđa i nogama
 - ugradnja umjetnog kuka i/ili koljena

Važno je da razgovarate s liječnikom o simptomima koje imate. Što više informacija date liječniku, to će Vam on bolje moći objasniti Vaše stanje.

Kako se ATTR-CM dijagnosticira?

Budući da je svijest o ATTR-CM-u niska, njegovo dijagnosticiranje može biti izazovno i teško. Do postavljanja dijagnoze često prođe mnogo godina, tijekom kojih bolest značajno uznapređuje.¹⁰ Nakon postavljanja dijagnoze medijan preživljenja bolesnika iznosi približno 2 - 3,5 godina ako liječenje izostane.¹¹

U slučaju sumnje na ATTR-CM može se provesti nekoliko pretraga da bi se potvrdila dijagnoza ili otkrila prisutnost rizika, ovisno o znakovima i simptomima u pojedinog bolesnika. Te su pretrage sljedeće:^{10,12}



Kako se liječi?

Kod ATTR-CM-a liječnici su usredotočeni na zbrinjavanje simptoma i usporavanje ili zaustavljanje stvaranja i nakupljanja fibrila.⁵ Liječenje je usmjereno i na pozadinske procese koji uzrokuju bolest i na srčane komplikacije. Glavni su ciljevi ublažiti simptome, liječiti kongestivno zatajivanje srca i spriječiti nepravilne otkucaje srca i tromboembolijske događaje.²

Nekim je bolesnicima potrebno i presađivanje srca i/ili jetre jer se abnormalan transtiretinski protein proizvodi u jetri.^{2,5}

Ako želite saznati više o novim terapijama za ATTR-CM, obratite se liječniku.

Život s ATTR-CM-om

ATTR-CM može sa sobom donijeti mnoge promjene u svakodnevnom životu. Život s tom bolešću često nije lak, a usklađivanje obveza s bolničkim posjetima, čestim pretragama i sl. može biti izazovno.

EMOCIONALNA POTPORA

Dijagnoza životno ugrožavajuće bolesti kao što je ATTR-CM može biti zastrašujuća. Stoga je važno da idete korak po korak i saznate više o svom stanju i o tome kako ga liječiti i gdje pronaći odgovarajuću potporu. Na mrežnim stranicama zajednice oboljelih od ATTR-CM-a i skupina koje zagovaraju prava bolesnika pronaći ćete korisne izvore informacija.

Zbog straha od pojave sljedećeg simptoma možda ćete izbjegavati određene planove, namirnice ili tjelesne aktivnosti koje drugi uzimaju zdravo za gotovo.

No, premda trebate unijeti određene promjene u svoj život, i dalje možete uživati u njemu. Razgovarajte s liječnikom o tome kako se učinkovito liječiti i kakva Vam je potpora dostupna.

POSAO

Dijagnoza ATTR-CM-a vjerojatno će utjecati na Vaš poslovni život. Štoviše, možda će utjecati i na poslovni život Vaše obitelji i prijatelja koji skrbe o Vama. Razgovarajte sa svojim liječnikom i Odjelom za ljudske potencijale svog poslodavca da biste bolje razumjeli svoj položaj. Raspitajte se i na koje biste olakšice/naknade mogli imati pravo.

DIJETA I PREHRANA

Ne postoji posebna prehrana za koju je dokazano da pomaže kod ATTR-CM-a, no zdrava i uravnotežena prehrana može pridonijeti kontroli simptoma. Razgovarajte s liječnikom o svojoj dijeti i prehrani i pitajte ga za preporuke.

Korisni izvori

Život s bolešću kao što je ATTR-CM može biti težak. No, ne morate ga prolaziti sami. Međunarodne, nacionalne ili lokalne skupine koje zagovaraju prava bolesnika mogle bi Vam pružiti potporu i smanjiti zabrinutost nakon dijagnoze ATTR-CM-a. Razmislite o uključivanju u skupinu za potporu oboljelima kako biste se povezali s drugim bolesnicima i njihovim obiteljima te saznali više o ovoj bolesti.

- Međunarodne skupine za potporu oboljelima:
- Amyloidosis Alliance <https://www.amyloidosisalliance.org/>
 - Amyloidosis Foundation <https://amyloidosis.org/>
 - Amyloidosis Research Consortium <https://arci.org/>
 - Amyloidosis Support Groups <https://www.amyloidosisupport.org/>
 - One Amyloidosis Voice <https://www.oneamyloidosisvoice.com/World>
 - World Heart Federation <https://www.world-heart-federation.org/>

Medicinski pojmovi

Amiloidni fibrili: Amiloidni fibrili izgrađeni su od proteina koji su obično topljivi, no koji se spajaju i tvore netopljiva vlakna otporna na razgradnju. Njihovo stvaranje može biti praćeno razvojem bolesti.

Biopsija srca: Biopsija srca poznata je i kao biopsija miokarda, a radi se o postupku tijekom kojeg liječnik uzima nekoliko malih uzoraka srčanog mišićnog tkiva radi analize.

Ehokardiogram: Ehokardiogram je metoda oslikavanja srca i okolnih krvnih žila. Radi se o jednoj vrsti ultrazvučnog pregleda, što znači da se koristi mala sonda koja odašilje zvučne valove visokih frekvencija koji stvaraju jeku kad se odbijaju od različitih dijelova tijela.

EKG: Elektrokardiogram (EKG) je jednostavna pretraga kojom se mogu provjeriti otkucaji i električna aktivnost srca. Na kožu se pričvršćuju senzori koji otkrivaju električne signale koje srce proizvodi pri svakom otkucaju.

Gensko testiranje: Gensko testiranje, koje se ponekad naziva i genomskim testiranjem, metoda je kojom se otkrivaju promjene u genima koje mogu uzrokovati zdravstvene tegobe. Uglavnom se provodi da bi se dijagnosticirale rijetke i nasljedne bolesti.

MR oslikavanje srca: MR oslikavanje srca bezbolna je slikovna pretraga kojom se uz pomoć radiovalova, magnetskog polja i računala stvara detaljan prikaz srca.

Mutacija: Mutacija je promjena slijeda nukleotida u DNK. Mutacije mogu biti posljedica pogrešaka pri kopiranju DNK tijekom stanične diobe, izlaganja ionizirajućem zračenju ili tzv. mutagenim kemikalijama ili virusne infekcije.

Periferna neuropatija: Periferna neuropatija posljedica je oštećenja živaca izvan mozga i kralježnične moždine (perifernih živaca) koje često uzrokuje slabost, utrnulost i bol, obično u šakama i stopalima. No, može zahvatiti i druge dijelovi tijela.

Periferni edem: Periferni edem odnosi se na oticanje potkoljenica ili šaka. Uzrok mu može biti jednostavan, poput dugotrajnog sjedenja u zrakoplovu ili dugotrajnog stajanja. No, može biti i posljedica ozbiljnije bolesti. Edem se javlja uslijed poremećaja ravnoteže tekućina u stanicama.

Pogrešno smotani proteini: Pogrešno smatanje proteina čest je stanični događaj koji se može javiti u bilo kojoj fazi životnog ciklusa stanice, a može imati različite uzroke, uključujući genske mutacije.

Proteinski prijenosnik: Proteinski je prijenosnik protein koji služi za prijenos drugih tvari unutar organizma. Proteinski prijenosnici ključni su za rast i preživljenje svih živih bića.

Scintigrafija uz primjenu pirofosfata: Scintigrafija uz primjenu pirofosfata obilježenog tehnecijem jedna je vrsta nuklearnog oslikavanja koje se u kombinaciji s pretragama na uzorku krvi i mokraće koristi za dijagnosticiranje transtiretinske (TTR) amiloidoze.

Sindrom karpalnog tunela: Sindrom karpalnog tunela stanje je koje uzrokuje utrnulost, trnce ili slabost u šaci. Javlja se zbog pritiska na središnji živac koji se proteže kroz cijelu ruku, prolazi kroz prolaz u ručnom zglobu koji se zove karpalni tunel i završava u šaci.

Transtiretin: Transtiretin (TTR), poznat i kao prealbumin, homotetramerni je protein veličine 55 kDa koji je prisutan u plazmi i cerebrospinalnoj tekućini.

Transtiretinski gen: Transtiretinski gen daje upute za proizvodnju proteina koji se zove transtiretin. Taj protein prenosi vitamin A (retinol) i hormon koji se zove tiroksin po cijelom tijelu.

REFERENCE

1. Siddiqi OK, Ruberg FL. Cardiac amyloidosis: an update on pathophysiology, diagnosis and treatment. Trends Cardiovasc Med. 2018;1050-1738.
2. Rapezzi C, et al. Transthyretin-related amyloidoses and the heart: a clinical overview. Nat Rev Cardiol. 2010;7:398-408.
3. Ruberg FL, et al. Transthyretin (TTR) cardiac amyloidosis. Circulation. 2012;126(10):1286-1300.
4. Bruno M, et al. Transthyretin amyloid cardiomyopathy in women: frequency, characteristics, and diagnostic challenges. Heart Failure Reviews. 2020;Volume 26, pages 35–45 (2021).
5. American Heart Association. Answers by Heart. Cardiovascular Conditions. 2019. Available at: [https://www.heart.org/-/media/files/health-topics/answers-by-heart/abh_what-is-attrcm_v2_.pristupljeno veljal a 2022](https://www.heart.org/-/media/files/health-topics/answers-by-heart/abh_what-is-attrcm_v2_.pristupljeno%20veljal%20a%202022).
6. Pinney JH, et al. Senile systemic amyloidosis: clinical features at presentation and outcome. J Am Heart Assoc. 2013;2(2):e000098.
7. Rubin J, et al. Hip and knee arthroplasty are common among patients with transthyretin cardiac amyloidosis, occurring years before cardiac amyloid diagnosis: can we identify affected patients earlier? Amyloid. 2017.
8. Geller HI, et al. Research Letter. Association Between Ruptured Distal Biceps Tendon and Wild-Type Transthyretin Cardiac Amyloidosis. Jama. 2017;Volume 318, Number 10.
9. Westermark P, et Al. Transthyretin-derived amyloidosis: Probably a common cause of lumbar spinal stenosis. Upsala Journal of Medical Sciences. 2014;119:223–228.
10. Ando Y, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. Orph J of Rare Diseases. 2013;8:31.
11. Castano A, et al. Natural history and therapy of TTR-cardiac amyloidosis: emerging disease-modifying therapies from organ transplantation to stabilizer and silencer drugs. Heart Fail Rev. 2015 March; 20(2): 163–178.
12. Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, et al. Non-biopsy diagnosis of cardiac transthyretin amyloidosis. Circulation. 2016;133(24):2404-2412.