

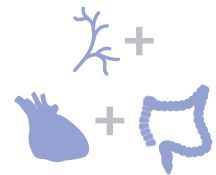
## O que causa a amiloidose ATTRh?

A amiloidose ATTRh é uma doença genética causada por uma alteração (mutação) no gene que produz uma proteína chamada transtirretina (TTR), que é gerada principalmente no fígado. Estas mutações alteram a forma das proteínas TTR – fazendo com que estas sejam anormalmente configuradas e se acumulem sob a forma de estruturas proteicas anormais (designadas por fibrilas amiloides) em vários órgãos no corpo.



## A que conduz a amiloidose ATTRh?

A acumulação de fibrilas amiloides danifica os órgãos onde estas se encontram – especialmente nos nervos, coração e sistema digestivo. Como estas acumulações podem ocorrer em praticamente qualquer parte do corpo, os indivíduos com ATTRh podem apresentar uma variedade de sintomas que podem parecer não relacionados.



## Se houver amiloidose ATTR hereditária na minha família, quais são as probabilidades de os meus filhos também terem a doença?

A amiloidose ATTRh é transmitida entre membros da família. Cada indivíduo herda duas cópias do gene da TTR – uma de cada progenitor. Sendo uma doença autossômica dominante, para desenvolver amiloidose ATTRh, um indivíduo tem de herdar **apenas uma cópia do gene mutado de um progenitor**. Se um dos progenitores tem amiloidose ATTRh, há uma probabilidade de 50% de o filho herdar a mutação.

**Herdar uma cópia mutada do gene da TTR nem sempre conduz à doença e ter a doença nem sempre conduz a sintomas.** Mesmo membros da família com a doença causada pelo mesmo gene mutado não têm necessariamente de desenvolver os mesmos sintomas. No entanto, mesmo sem sintomas, um progenitor com uma cópia mutada do gene é um portador e continua a ter uma **probabilidade de 50%** de transmitir a mutação.

## Recursos e apoio

Devido à natureza progressiva da amiloidose ATTRh, a gestão dos sintomas é um processo contínuo. Os médicos podem prescrever-lhe medicamentos para tratar alguns destes sintomas e reduzir o impacto diário que os mesmos podem ter em si.

### Para obter informações adicionais e assistência:

Hereditary Amyloidosis Canada  
(Amiloidose Hereditária Canadá)  
[www.madhattr.ca/](http://www.madhattr.ca/)

The Canadian Amyloidosis Support Network  
(Rede de Apoio Canadiana da Amiloidose)  
[www.thecasn.org](http://www.thecasn.org)

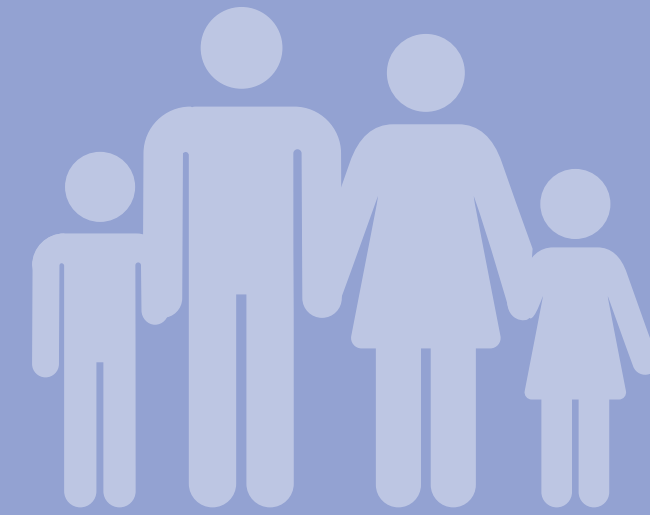
Canadian Organization for Rare Disorders  
(Organização Canadiana para as Doenças Raras)  
[www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)

Orphanet (Página do Canadá)  
<http://www.orpha.net/national/CA-EN/index/page-d-accueil/>

Regroupement québécois  
des maladies orphelines (RQMO)  
(Reagrupamento do Quebec para as doenças órfãs)  
<https://rqmo.org>



A Hereditary Amyloidosis Canada está grata à Akcea Therapeutics Canada Inc. pelo seu apoio no desenvolvimento desta brochura educacional.



## Amiloidose ATTR hereditária (ATTRh)

## Uma apresentação para doentes, cuidadores e famílias



## O que é a amiloidose ATTRh?

A amiloidose ATTR hereditária (ATTRh) é uma doença hereditária progressiva e rara que afeta várias partes do corpo, incluindo o sistema nervoso e o coração.



Cerca de **50.000** pessoas em todo o mundo têm amiloidose ATTRh



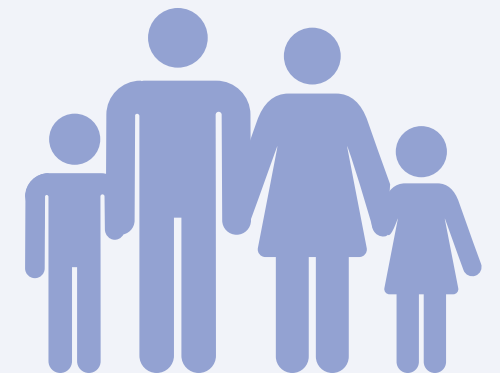
Muitas vezes os doentes têm de consultar **mais de 5 médicos** de especialidades diferentes **antes de obterem o diagnóstico correto**



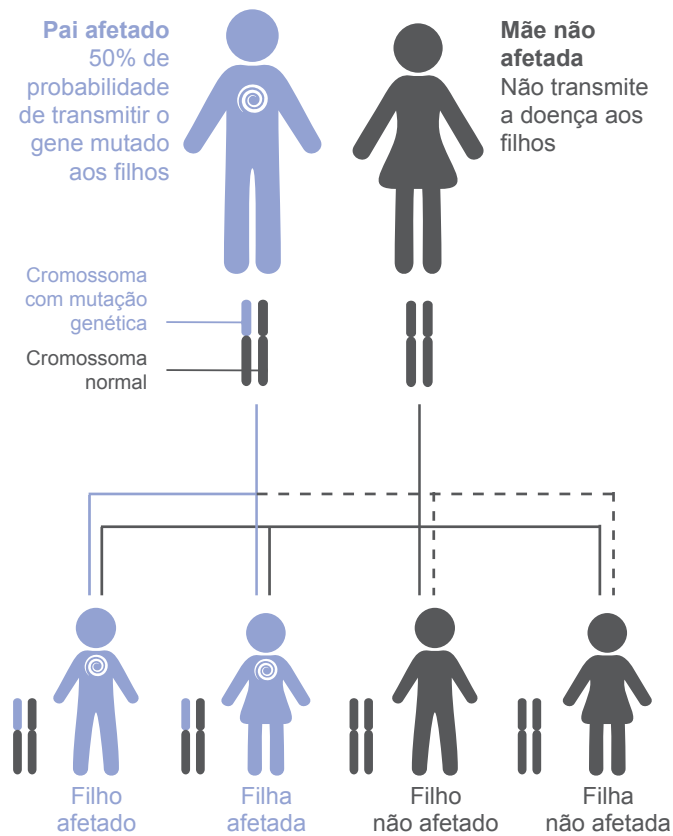
Por vezes, decorrem mais de **4 anos** desde o início dos sintomas **até ao diagnóstico**

## Genética da amiloidose ATTRh

Foram descobertas mais de 120 mutações diferentes do gene da TTR, com os indivíduos de ascendência portuguesa, japonesa, sueca, irlandesa e afro-americana a apresentar uma maior probabilidade de terem determinadas mutações do gene da TTR.



## O que a amiloidose ATTRh significa para si e para a sua família?



É a versão mutada do gene da TTR que é transmitida aos membros da família, o que pode conduzir à doença. Nem sempre é fácil determinar se uma doença numa família é transmitida de pais para filhos e os testes genéticos podem ajudar. Os testes genéticos utilizam métodos laboratoriais para procurar mutações ou alterações nos seus genes. Através de testes genéticos, pode saber se é portador de uma ou mais mutações do gene da TTR conhecidas por estarem associadas à amiloidose ATTRh.

**Se tem uma história familiar de amiloidose ATTRh, pergunte ao seu médico sobre os testes genéticos.**

## Sintomas de amiloidose ATTRh

Os sintomas iniciais de amiloidose ATTRh surgem normalmente entre os 30 e os 70 anos de idade. Os sintomas podem variar bastante e envolver múltiplos tecidos e órgãos - **especialmente o sistema nervoso e o coração**. Como os sintomas nem sempre são específicos, por vezes aparentam não estar relacionados, e podem ser confundidos com outras doenças mais comuns, a amiloidose ATTRh pode ser difícil de diagnosticar.

## Se tem dois ou mais sintomas relacionados com amiloidose ATTRh, considere falar com o seu médico sobre os testes genéticos

**Olhos**  
Sintomas relacionados com os olhos, que causam muitas vezes alterações visuais  
Moscas-volantes escuras (manchas na sua visão)  
Glaucoma (pode levar a perda de visão ou cegueira)  
Inchaço e inflamação das pálpebras  
Vasos sanguíneos anormais no olho

**Coração**  
Sintomas relacionados com o coração, vasos sanguíneos e circulação  
Batimento cardíaco irregular  
Aumento da fadiga  
Falta de ar  
Inchaço das pernas (edema periférico)  
Espessamento das paredes (ventriculares) do coração  
Estreitamento da válvula cardíaca

**Rim**  
Lesões nos rins  
Insuficiência renal  
Proteína na urina (urina com aspeto espumoso ou com bolhas)

## Lesões nos nervos

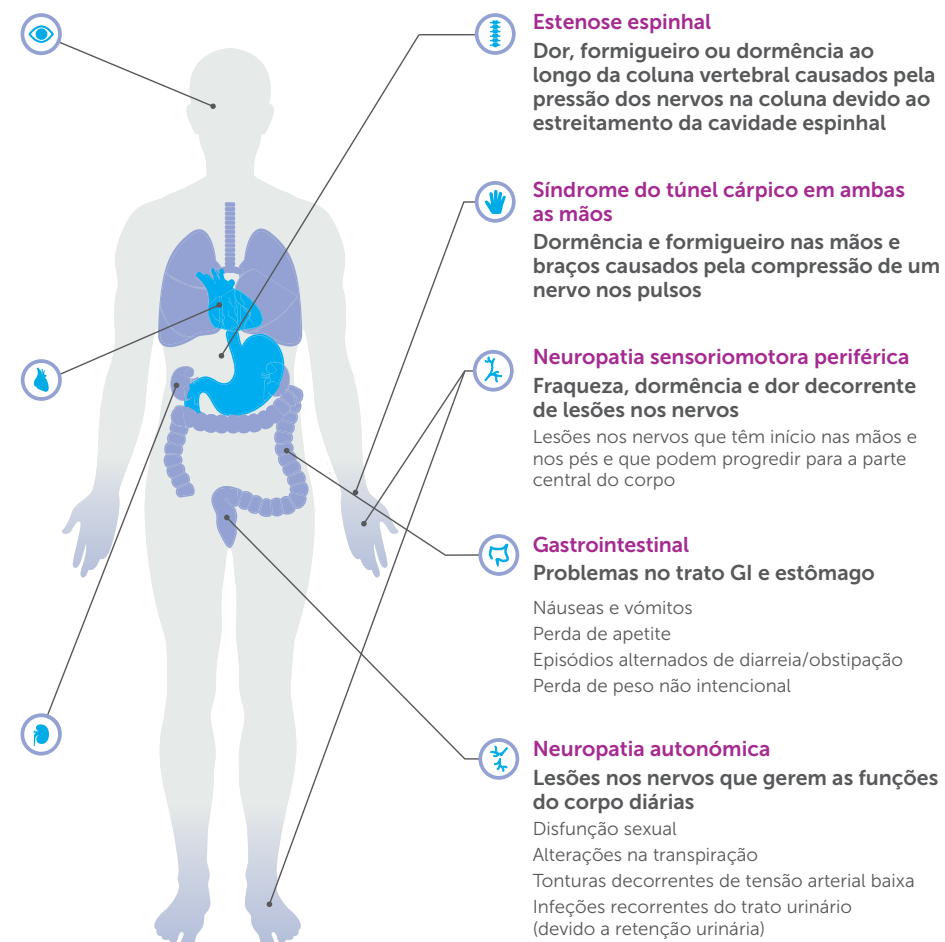
Dado que as fibrilas amiloides podem acumular-se no sistema nervoso, a amiloidose ATTRh pode causar sintomas de lesões nos nervos como formigueiro, dormência, dor nos braços e pernas e disfunção sexual. À medida que a doença progride com mais acumulação de amiloide, as lesões nos nervos causadas pela amiloidose ATTRh podem agravar-se ao longo do tempo, tornando tarefas diárias como apertar botões numa camisa ou caminhar (sem uma bengala ou cadeira de rodas) cada vez mais difíceis com o passar do tempo.

## Lesões no coração

A acumulação de fibrilas amiloides no coração pode causar sintomas de cardiomiopatia, incluindo batimento irregular, fadiga e falta de ar. À medida que a doença progride, as lesões no coração causadas pela amiloidose ATTRh podem agravar-se ao longo do tempo, podendo conduzir a insuficiência cardíaca.

## Grupos de sintomas de alerta

Além de lesões nos nervos e no coração, os doentes com ATTRh apresentam, frequentemente, um conjunto de dois ou mais sintomas que aparentam não estar relacionados e que podem ser **sinais de alerta** para ATTRh.



## Falar com a sua família sobre os testes genéticos para a amiloidose ATTRh

Pode ser difícil falar com os entes queridos sobre testes genéticos para a amiloidose ATTRh. Para algumas pessoas, os resultados dos testes genéticos são um alívio, afastando alguma da incerteza que rodeia a sua saúde. Para outras, ficar a saber que elas ou alguém da sua família tem amiloidose ATTRh pode ser assustador. Algumas pessoas também podem sentir-se culpadas, zangadas, ansiosas ou deprimidas quando sabem os seus resultados.

**Como com qualquer discussão familiar importante, existem benefícios e riscos de falar sobre um assunto sério, como os testes genéticos.**

## Os potenciais benefícios de falar com a sua família sobre os testes genéticos incluem:

- Ajudar os membros da família a compreenderem o seu risco de terem amiloidose ATTRh
- Ajudar os membros da família a ficarem atentos a sinais de amiloidose ATTRh e a fazerem o rastreio mais cedo

## Potenciais riscos a ter em mente quando falar com a sua família sobre testes genéticos:

- Saber que você ou alguém da sua família tem, ou apresenta o risco de ter uma doença, pode ser assustador
- Os membros da família podem considerar perturbador fazer testes genéticos se outros familiares já morreram devido a amiloidose ATTRh
- Ter um gene mutado ou transmitir este gene aos filhos também pode levar a sentimentos de culpa ou cólera

**Existe apoio disponível. Se está preocupado com o seu estado genético ou com o estado genético do seu familiar, certifique-se de que fala sobre isso com o seu médico.**