Information till patienter och anhöriga

Ärftlig transtyretinamyloidos ”Skelleftesjukan”

Den här informationen riktar sig till dig som har sjukdomen ärftlig transtyretinamyloidos med polyneuropati och/eller kardiomyopati och till dig som är anlagsbärare eller anhörig till någon med sjukdomen. Amyloidoscentrum (tidigare FAP-teamet) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå arbetar för att förebygga sjuklighet och död i ärftlig transtyretinamyloidos genom att erbjuda tjänster och kunskap nationellt.

Centrum för kardiovaskulär genetik
och Medicincentrum,
Norrlands universitetssjukhus

region västerbotten

Begreppet amyloidos används som beteckning på ett antal olika sjukdomar som har gemensamt att det i kroppen bildas proteiner (äggviteämnen) som veckas på ett avvikande sätt och därför ansamlas i kroppens olika vävnader. Ansamlingar av dessa felveckade proteiner kallas amyloid som, i större eller mindre utsträckning, stör funktionen av de organ som den drabbar. Den vanligaste typen av amyloidos är s.k. AL-amyloidos som orsakas av ett fel i immunförsvarets bildning av antikroppar och behandlas inte närmare i denna folder.
Den här texten rör transtyretinamyloidos, förkortas ATTR-amyloidos, som är den vanligaste ärftliga formen av amyloidos. Transtyretin (TTR) är ett protein som huvudsakligen produceras i levern och hjälper till att transportera sköldkörtelhormon och vitamin A i blodet. Vid ärftlig transtyretinamyloidos, som i Sverige ofta kallas ”Skelleftesjukan”, finns en förändring (mutation) i arvsanlaget (genen) som utgör en mall för transtyretin. Detta leder till att proteinet ändrar sin struktur och får en större benägenhet att bilda amyloid. Vid ärftlig transtyretinamyloidos påverkas oftast nerverna (polyneuropati), mag-tarmkanalen, ögonen och hjärtat (kardiomyopati) av amyloidinlagringarna. Denna skrift riktar sig till dig som har fått diagnosen ärftlig transtyretinamyloidos och till dig som är anlagsbärare eller anhörig till någon med sjukdomen.

Vad orsakar ärftlig transtyretinamyloidos?
Sjukdomen beror på ärftliga förändringar (mutationer) i cellernas arvsanlag som kodar för proteinet transtyretin. Den vanligaste mutationen i Sverige kallas V30M, men mer än 130 olika sjukdomsorsakande mutationer har påvisats världen över. I Sverige finns ett tiotal kända *TTR*-mutationer.

Hur vanlig är ärftlig transtyretinamyloidos?
Ärftlig transtyretinamyloidos 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. Det är dock viktigt att veta att många av dem som bär på V30M-mutationen inte utvecklar sjukdomen och att många som trots allt drabbas utvecklar symtom först efter 50 års ålder. Risken att insjukna om man bär på anlaget ligger på ca 30 % vid 60 års ålder och ca 70 % vid 90 års ålder. I dag beräknas ca 400 patienter och ca 8000 anlagsbärare finnas i Sverige.

Ärftlighet vid transtyretinamyloidos?
Ärftlig transtyretinamyloidos är en autosomalt dominant nedärvd sjukdom. Det innebär att om en förälder har sjukdomen så löper varje barn 50 % risk att ärva sjukdomsanlaget, oberoende av kön. De barn som inte ärver anlaget kan heller inte föra det vidare till sina barn, d.v.s. anlaget hoppar aldrig över en generation för att ärvas till nästa. Sjukdomen är ungefär lika vanlig hos män och kvinnor.

Vilka symtom kan tyda på ärftlig transtyretinamyloidos?
Känselstörningar, s.k. sensoriska symtom, uppträder vanligen tidigt i förloppet. Förlust av temperaturkänseln (varmt/kallt) och förnimmelser som stickningar, myrkrypningar, domningar eller molande smärta är typiska

tidiga tecken på sjukdomen. Symtomen, som oftast är liksidiga, börjar vanligen i fötter och underben och sprider sig med tiden till lår och händer. Med tiden kan också muskelsvaghet uppkomma.

Påverkan på hjärtat kan orsaka svimning eller hjärtklappning under de första åren och senare kan förtjockning av hjärtmuskeln (kardiomyopati) leda till hjärtsvikt. Hjärtsvikten vid ATTR-kardiomyopati kännetecknas av orkeslöshet och andfåddhet vid arbete.

En störd funktion i mag-tarmkanalen kan uppträda mycket tidigt i sjukdomsförloppet. Oavsiktlig viktnedgång, aptitlöshet och/eller förändrade avföringsvanor är ofta tidiga symtom.

Synen kan ibland försämras, i Sverige oftast hos äldre individer, och kan i vissa fall vara enda symtomet på sjukdomen.

Hur ställs diagnosen ärftlig transtyretinamyloidos?
En gentest är en viktig del i diagnostiken och görs ofta som ett första steg i utredningen.

Vid symtom och undersökningsfynd som inger misstanke om transtyretinamyloidos bekräftas diagnosen oftast med ett vävnadsprov (biopsi). Detta tas rutinmässigt från bukens underhudsfett.

När diagnosen fastställts genomförs en större utredning för att undersöka om, och hur mycket, de olika organsystemen har påverkats. Dessa undersökningar görs på specialistcentra.

Hjärtutredningen inbegriper alltid en ultraljudsundersökning (ekokardiografi). Vid denna bedömer man hjärtmuskelns funktion och ser om det finns en förtjockning av hjärtat. Sjukdomen påverkar ofta hjärtats elektriska styrsystem och därför genomförs också regelbundna långtids-EKG-registreringar (Holter).

Hur behandlas ärftlig transtyretinamyloidos?
Det finns flera läkemedel som har visat god bromsande effekt på den nervpåverkan (polyneuropati) som sjukdomen orsakar. Vissa av läkemedlen har också effekt på kardiomyopatin. Medicinsk behandling med läkemedel är idag förstahandsvalet.

Levertransplantation är också en effektiv behandling hos yngre patienter med lindrig polyneuropati. Långtidsresultaten hos denna grupp av patienter är goda, men transplantationer utförs numer mycket sällan då medicinska behandlingsalternativ finns.

Symtomatisk behandling finns för att lindra smärta och besvär från magtarmkanalen m.m. De symtom som orsakas av hjärtmuskelförtjockningen behandlas med bl.a. vätskedrivande mediciner.

Hjärt-rytmrubbningar är vanligt förekommande vid sjukdomen och dessa kräver ibland att man sätter in en pacemaker.

Vart ska jag vända mig för att få information?

Amyloidoscentrum
Medicincentrum
Norrlands universitetssjukhus
901 85 UMEÅ
Telefon: 090-785 39 59
E-post:
amyloidoscentrum@regionvasterbotten.se
OBS! Lämna ej personuppgifter via e-post.

E-tjänster via 1177:
https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-vard/kontaktkort/Amyloidoscentrum-Umea/

Lina Wiss, Sjuksköterska,
Rolf Backlund, Sjuksköterska,
Petra Tyrasdotter, Sjuksköterska,
Jonas Wixner, Överläkare,
Intissar Anan, Överläkare, samtliga på Medicincentrum
Björn Pilebro, Överläkare, Hjärtcentrum

Adresser till de kliniskt genetiska enheterna i Sverige

Norra sjukvårdsregionen:
Klinisk Genetik
Laboratoriemedicin,
byggnad 6M, 1tr
Norrlands universitetssjukhus
901 85 Umeå
Tel: 090-785 28 00

Stockholmsregionen:
Kliniskt genetiska avdelningen
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 Stockholm
Tel: 08-123 727 20

Västra Götalandsregionen:
Klinisk genetik
Medicinaregatan 3B
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031-343 48 00

Uppsala Örebroregionen:
Kliniskt genetiska avdelningen
Rudbecklaboratoriet
Akademiska barnsjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018-611 59 40

Sydöstra sjukvårdsregionen:
Kliniskt genetiska avdelningen
Universitetssjukhuset Linköping
581 85 Linköping
Tel: 010-103 01 60

Södra sjukvårdsregionen:
Medicinsk service
Klinisk genetik
221 85 Lund
Tel: 046-17 75 03

Version 240110