AMYLOIDOSE SCHWEIZ

VISÃO GERAL

AMILOIDOSE MEDIADA POR TRANSTIRRETINA COM POLINEUROPATIA (ATTR-PN)

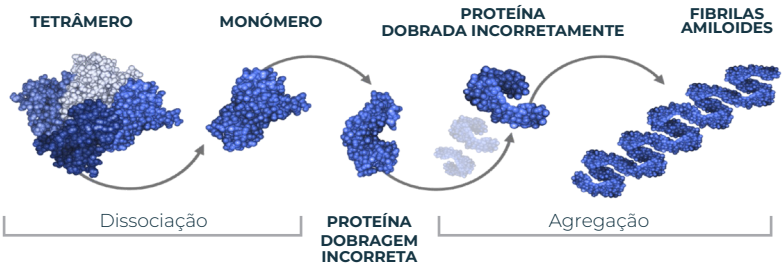
1. QUADRO CLÍNICO E CAUSAS

ATTR-PN significa amiloidose associada à transtirretina com polineuropatia (do inglês **t**rans**t**hy**r**etin (TTR)-associated **a**myloidosis (A) with **p**oly**n**europathy (PN)). A amiloidose é um grupo de doenças nas quais determinadas proteínas se depositam numa forma não característica, neste caso, a proteína transtirretina.

Esta proteína é, na realidade, responsável pelo transporte da vitamina A e das hormonas da tiroide. Embora a proteína tenha normalmente uma estrutura de dobragem específica, a TTR decompõe-se nos seus blocos de construção básicos nos indivíduos afetados. Isto causa a deformação destes blocos de construção antes de serem, por fim, dobrados incorretamente no tecido sob a forma de cadeias de proteínas longas (fibrilas amiloides).

Na amiloidose mediada por transtirretina com polineuropatia hereditária (hATTR-PN ou ATTRv-PN para variante), as fibrilas amiloides da transtirretina dobradas são preferencialmente depositadas no sistema nervoso periférico. Isto leva a polineuropatia progressiva, que pode afetar as funções dos nervos sensoriais, motores e autónomos. Além dos nervos periféricos, outros órgãos também podem ser afetados por depósitos amiloides. No entanto, com hATTR-PN, o foco está na perturbação da condução nervosa.

Etiologicamente, a amiloidose transtirretina é classificada num tipo hereditário (hATTR) e numa ATTR do tipo selvagem (wtATTR) relacionada com a idade. O tipo hereditário, hATTR-PN, é causado por mutações no gene da TTR e ocorre tipicamente após os 50 anos de idade, embora algumas mutações possam causar um início mais precoce da doença. A alteração genética provoca a deformação da proteína transtirretina, levando à perda da sua estrutura tetrâmera nativa e à formação de fibrilas amiloides como um agregado monomérico.

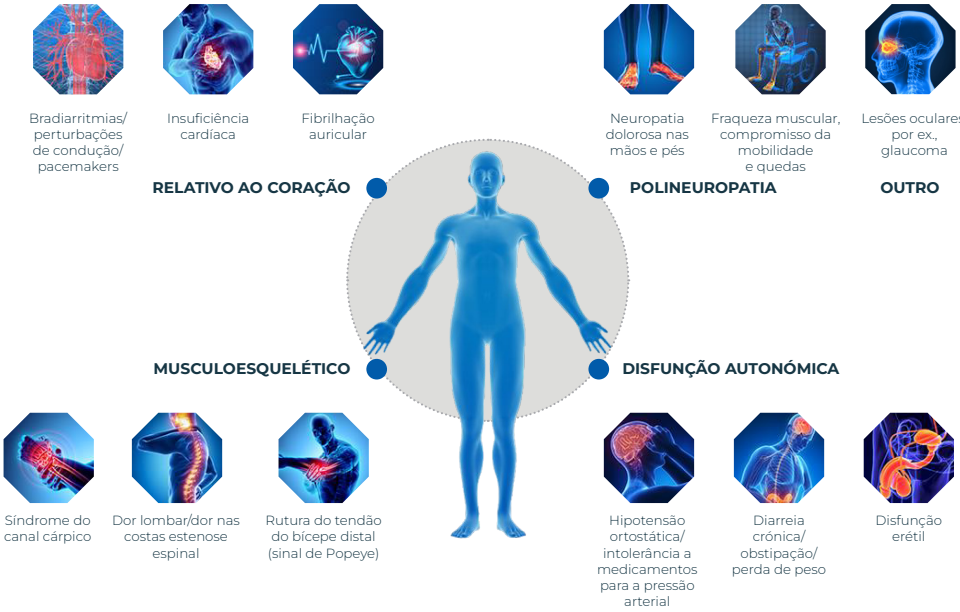


2. SINTOMAS

Na amiloidose, a manifestação de sintomas depende do tecido em que se depositam as cadeias de proteínas longas e dobradas incorretamente. Diferentes subtipos da doença também são distinguidos com base na localização dos depósitos e sintomas associados. Na ATTR-PN, o sistema nervoso é particularmente afetado com frequência, motivo pelo qual são frequentes os sintomas típicos de polineuropatia.

A amiloidose ATTR é uma doença debilitante, multissistémica, com uma vasta gama de manifestações clínicas.

As fibrilas amiloides agregadas e insolúveis depositam-se em vários órgãos e tecidos, levando a manifestações sistémicas progressivas e com risco de vida.



3. EVOLUÇÃO DA DOENÇA

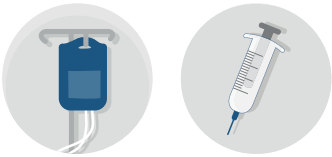
Na ATTR-PN, o curso da doença e também o tempo até à progressão da doença varia de pessoa para pessoa e não pode ser previsto com exatidão. No entanto, existem algumas fases que serão semelhantes em todos os doentes com esta doença, se não forem tratados. Começa sempre com a deposição de fibrilas amiloides nos nervos. Se estas cadeias se forem aí depositando durante períodos mais alargados, afetam progressivamente os tecidos, provocando gradualmente alterações estruturais e funcionais nos nervos. Devido a esta incapacidade, a condução nervosa diminui gradualmente, levando a uma marcha instável e até mesmo dependência de cadeira de rodas dentro de alguns anos. Sem tratamento, o curso é normalmente fatal dentro de 10 a 15 anos.

Os doentes sofrem de uma perda progressiva
da capacidade de andar e funcionamento diário

O curso da doença é muito individual.
PAF = polineuropatia amiloide familiar
IPN = incapacidade de polineuropatia

4. TERAPÊUTICA

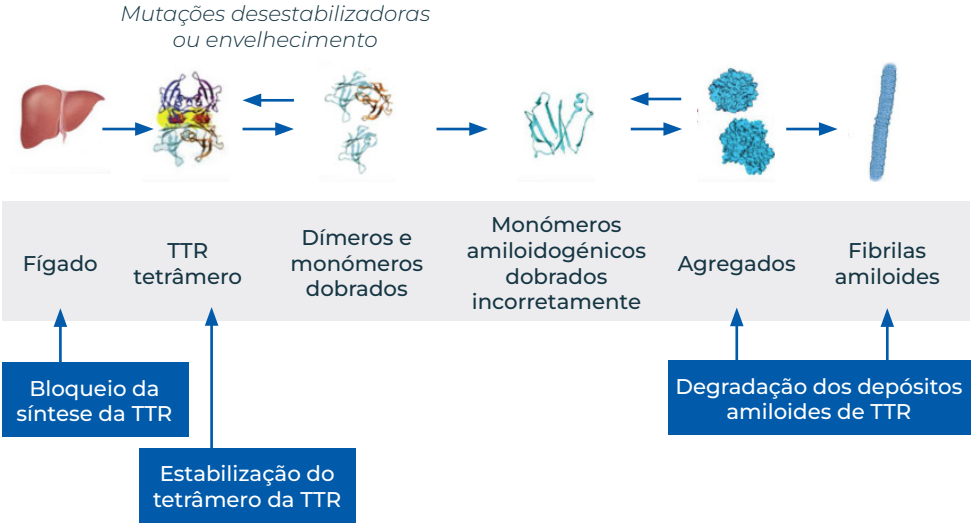
O objetivo principal da terapêutica concomitante é tratar os sintomas e aliviar o desconforto causado pela doença. A terapêutica causal, por outro lado, atua de forma direcionada para combater a causa da doença. Isto pode reduzir a proteína síntese de transtirretina no fígado, reduzindo assim a deposição amiloide.



Terapêutica específica

Terapêutica complementar

ALVOS TERAPÊUTICOS EM VÁRIAS FASES DA ATTR-PN:



5. QUEM PODE AJUDAR?

Poderá estar envolvida uma variedade de diferentes profissionais no seu tratamento ao longo do curso da terapêutica. Isto inclui, obviamente, o médico de família, que é frequentemente o primeiro ponto de contacto. Pode ser realizado um exame físico e o historial clínico familiar (anamnese) registado.

Os neurologistas são normalmente responsáveis por tratamento adicional. Fazem o diagnóstico depois de realizarem uma série de testes possíveis para excluir outras doenças. A análise genética do gene TTR é recomendada para confirmar ou excluir a ATTR-PN hereditária. Estes profissionais continuam a ser um ponto de contacto central durante o curso adicional de tratamento, onde, por exemplo, as verificações são realizadas . Pode também ser necessário recorrer a clínicas especializadas.

Também existe a opção de exames especiais. A cirurgia também é realizada nas referidas clínicas.

Além dos cuidados médicos prestados por neurologistas, a enfermagem e a reabilitação desempenham um papel importante. Nesse caso, são disponibilizados cuidados de acompanhamento e programas de apoio. Dependendo da condição, também pode ser considerada fisioterapia. O apoio psicológico e os cuidados psicossociais também fazem parte do programa. Além disso, os grupos de autoajuda desempenham um papel importante na promoção do intercâmbio de informações entre os afetados e na contribuição para a educação.

ELEMENTOS-CHAVE DOS CUIDADOS COORDENADOS

- Reuniões regulares numa equipa multidisciplinar
- Diagnóstico e monitorização do curso da doença
- Início do tratamento com terapêuticas orientadas para a doença, otimização e monitorização dos sintomas
- Informação para doentes e cuidadores
- Coordenação dos cuidados
- Identificar estudos de investigação adequados
- Cooperação com organizações nacionais e grupos de autoajuda aos doentes

6. ASSOCIAÇÃO AMYLOIDOSIS SWITZERLAND

Somos uma associação que promove as opiniões e pontos de vista das pessoas afetadas

- Respondemos aos desejos e preocupações das pessoas afetadas relativamente a informações, tratamento e cuidados.
- Trabalhamos com centros internacionais dedicados à amiloidose.
- Apoiamos a investigação no campo da amiloidose.
- Disponibilizamos apoio de autoajuda para melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas: O que posso fazer para contribuir para um processo positivo, além dos cuidados médicos?
- Reuniões regulares para trocar ideias
- Atividades "Vamos continuar em movimento"
- Website atual com conhecimentos úteis para as pessoas afetadas e seus familiares.
- Informações sobre investigação, estudos e métodos de tratamento
- Uma dieta equilibrada e uma estrutura diária de rotina.

A Associação Amyloidosis Switzerland promove os interesses de pessoas com todos os subtipos de amiloidose.

Tem experiência nas áreas de saúde, direito, lobbying e comunicação.

É constituída por pessoas com amiloidose, familiares e pessoas que os apoiam.

Os associados ativos da associação são pessoas que sofrem de alguma forma de amiloidose.

Os associados passivos pode ser qualquer pessoa que concorde com a finalidade e objetivos da Associação Amyloidosis Switzerland.

Esta publicação foi apoiada financeiramente por:

Abbott, Alnylam, AstraZeneca, Alexion, Bayer, Johnson&Johnson, MediService by Redcare, Medtronic, Pfizer

As empresas não tiveram qualquer influência no conteúdo da brochura.

A Associação Amyloidosis Switzerland é uma organização política e religiosamente neutra. É uma organização sem fins lucrativos.

Para cumprir o objetivo da associação, a Associação Amyloidosis Switzerland tem o direito de aceitar contribuições de qualquer tipo, desde que apoiem os objetivos da associação e não prejudiquem a independência da associação.

Contacto e adesão de associados:

Website:	www.amyloidose-schweiz.ch
E-mail:	info@amyloidose-schweiz.ch
Tel.:	+41 76 840 48 68, (ter–sex 15:00–18:30)
Endereço postal:	Amyloidosis Switzerland CH-6130 Willisau
Dados bancários:	Raiffeisenbank Lucerner Hinterland Mohrenplatz 10 D-6130 Willisau IBAN CH24 8080 8004 7416 4989 6

Digitalize o código QR e torne-se associado:

Amyloidosis Switzerland
CH-6130 Willisau
www.amyloidose-schweiz.ch
info@amyloidose-schweiz.ch