



Ärftlig transtyretinamyloidos

Ärftlig transtyretinamyloidos är en sjukdom som gör att protein inlagras i olika organ, vilket ger symtom från bland annat perifera nerver, hjärta, mage och tarmar, ögon samt njurar. I Sverige är sjukdomen även känd som familjär amyloidos med polyneuropati eller Skelleftesjukan.

Sjukdomen förekommer över hela världen men är vanligare i vissa avgränsade områden som norra Sverige, norra Portugal, Brasilien och Japan. I Sverige finns uppskattningsvis 450 personer med sjukdomen, främst i Norrbotten och Västerbotten.

SYM TOM

Tidpunkten för när de första symtomen visar sig varierar från tidig vuxenålder till mycket sent i livet. I Sverige är genomsnittsåldern närmare 60 år.

De första symtomen är vanligtvis domningar, stickningar eller värk från fötterna (polyneuropati). Efter hand försvagas arm- och benmuskler, vilket ger stora funktionsnedsättningar. Besvär från mage och tarmar förekommer också.

Rubbningar av hjärtrytmen är vanligt, och hjärtsvikt kan komma sent i sjukdomsförloppet. Svårigheter att tömma blåsan och urinvägsinfektioner förekommer ofta. Så småningom kan njurarna påverkas, vilket kan leda till njursvikt. En del får torra ögon och nedsatt syn.

Dålig salivproduktion ökar risken för karies och tandlossning.

ORSAK

Ärftlig transtyretinamyloidos beror på en förändring i genen TTR som påverkar förmågan att bilda serumproteinet transtyretin. Det gör att proteinet ändrar form, faller sönder och lätt klumpar ihop sig till långa proteintrådar (amyloid) som lagras in i perifera nerver, hjärtmuskeln,

ögats glaskropp och njurarna. Inlagringen kan i princip ske i alla organ, men sällan i det centrala nervsystemet.

BEHANDLING

Idag (2020) finns tre godkända läkemedel som i första hand används för att bromsa sjukdomsförloppet. I vissa fall kan en levertransplantation stoppa utvecklingen.

Nervsmärtor lindras så mycket som möjligt med läkemedel. Mediciner och diet kan hjälpa mot mag-tarmbesvär.

Kateter kan minska svårigheterna att tömma blåsan, och njursvikt behandlas med mediciner och ändrad kost.

De som har hjärtrytmrubbningar kan behöva pacemaker. Personer med sjukdomen är extra känsliga för läkemedel som sänker hjärtfrekvens och blodtryck. Därför behandlas hjärtsvikt i första hand med urindrivande läkemedel.

Vid narkos och operation krävs särskild uppmärksamhet, och beredskap för att vid behov kunna operera in en pacemaker.

Personer med sjukdomen behöver rehabiliteringsinsatser, och psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

RESURSER

DNA-baserad diagnostik görs på de kliniskt genetiska avdelningarna vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser från samhället.

Olika lagar styr de möjligheter till stöd som finns. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

INTRESSEORGANISATIONER

FAMY Västerbotten

FAMY – Norrbotten

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Ärftlig transtyretinamyloidos i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad oktober 2020.



ÅGRENSKA