Informacja prasowa

24.09.2024

**Amyloidoza ATTR rozwija się latami. W grupie ryzyka są przede wszystkim mężczyźni po 60. roku życia**

**Choroby serca najczęściej kojarzone są z nadciśnieniem, miażdżycą czy zawałami, jednak istnieje schorzenie, którego objawy mogą być równie poważne, a skrywają się za maską naturalnego starzenia się organizmu. Mowa o amyloidozie ATTR – podstępnej chorobie, która rozwija się latami, najczęściej dotykając mężczyzn po sześćdziesiątym roku życia. Jej symptomy, takie jak zmęczenie, duszność czy obrzęki, często są przypisywane innym, częstszym w tej grupie wiekowej, schorzeniom. Brak odpowiedniego leczenia może prowadzić do zaburzeń pracy serca, jego niewydolności lub uszkodzeń innych narządów. Jak wygląda proces diagnostyki i leczenia?**

Amyloidoza ATTR to choroba, która rozwija się stopniowo, często przez wiele lat. Wynika z odkładania się białek amyloidowych w różnych organach, w tym w sercu i nerwach, co prowadzi do ich uszkodzenia i zaburzeń funkcji. Proces ten jest powolny i może nie dawać wyraźnych objawów przez długi czas. To sprawia, że diagnoza jest często opóźniona aż do momentu, gdy objawy staną się bardziej widoczne i uciążliwe. Największą grupą ryzyka są mężczyźni po 60. roku życia[1]. Ze względu na podobieństwo objawów, amyloidoza ATTR często jest mylona z innymi schorzeniami kardiologicznymi, jak niewydolność serca czy kardiomiopatia.

— *Amyloidoza ATTR to stan, w którym białko zwane transtyretyną (TTR), wytwarzane głównie w wątrobie i odpowiedzialne za transport witaminy A oraz hormonów tarczycy we krwi, zaczyna funkcjonować niewłaściwie. W wyniku nieprawidłowego fałdowania TTR odkłada się w tkankach i narządach w postaci amyloidu, zakłócając ich funkcjonowanie i prowadząc m.in. do niewydolności serca. Objawy amyloidozy mogą dotyczyć w różnym stopniu wielu narządów i układów: przede wszystkim serca i układu nerwowego, ale także układu pokarmowego czy nerek. Choroba ta może być dziedziczna lub nabyta, jej ryzyko wzrasta w miarę starzenia organizmu* — tłumaczy dr n. med. Marek Dudziński z Fundacji Saventic, która bezpłatnie pomaga w diagnostyce chorób rzadkich.

**Dwa oblicza amyloidozy ATTR**

Choroba dzieli się na dwie główne postacie: uwarunkowaną genetycznie oraz dziką, dawniej zwaną starczą.

Postać uwarunkowana genetycznie jest niezwykle rzadka i często przebiega z objawami polineuropatii – uszkodzenia nerwów obwodowych, któremu towarzyszą objawy kardiologiczne. Ta forma choroby może pojawić się wcześniej niż u osób bez predyspozycji genetycznych, czasem nawet w wieku średnim.

Postać dzika (starcza) występuje głównie u starszych mężczyzn, zwykle po 60. roku życia, i objawia się przede wszystkim problemami kardiologicznymi, takimi jak niewydolność czy zaburzenia rytmu serca. Ta postać jest zdecydowanie częstsza i zazwyczaj rozwija się powoli.

— *Amyloidoza ATTR, szczególnie w swojej genetycznej formie, to wyzwanie diagnostyczne. Pacjenci często przez lata są leczeni na inne schorzenia, podczas gdy prawdziwa przyczyna ich dolegliwości pozostaje niewykryta. Dlatego tak ważne jest, aby lekarze byli wyczuleni na tę chorobę, zwłaszcza u pacjentów z przerostem i rozkurczowym upośledzeniem funkcji serca, którzy nie reagują na standardowe terapie. Wczesne rozpoznanie i właściwe leczenie mogą znacznie poprawić jakość i długość życia chorych* — wyjaśnia dr n. med. Marek Dudziński z Fundacji Saventic.

**Jak rozpoznać tę chorobę?**

Amyloidoza ATTR jest trudna do zdiagnozowania, ponieważ jej objawy są niespecyficzne i mogą przypominać inne choroby serca. Pacjenci często skarżą się na zmęczenie, duszności, obrzęki nóg czy zawroty głowy. Na tym etapie rozpoznanie można postawić jedynie na podstawie diagnostyki obrazowej. — *Czasem ATTR jest wykrywane przypadkowo, podczas badania EKG wykonywanego w ramach badań profilaktycznych. W przypadku stwierdzenia nieprawidłowości, kontynuuje się diagnostykę, przeprowadzając badanie echokardiograficzne. Jeżeli echokardiografia wykazuje cechy przerostu lewej komory z zachowaną frakcją wyrzutową, istnieje podejrzenie wczesnego stadium amyloidozy ATTR, co wymaga dalszej weryfikacji w kolejnych badaniach* — dodaje dr n. med. Marek Dudziński z Fundacji Saventic.

Z kolei dla jednoznacznego potwierdzenia, zwłaszcza w postaci genetycznej choroby, konieczne jest wykonanie badań genetycznych. Ważne jest, aby lekarze brali pod uwagę amyloidozę ATTR w przypadku pacjentów z nietypowymi objawami sercowymi.

**Jak można leczyć amyloidozę ATTR?**

Leczenie amyloidozy ATTR różni się w zależności od zaawansowania choroby oraz jej formy. W przypadku genetycznych wariantów, istotne jest stosowanie leków, które stabilizują transtyretynę, co pomaga zapobiegać odkładaniu się tego białka. Przełomem w tej terapii jest lek tafamidis, który od 2020 roku jest dostępny w Europie. Hamuje on produkcję amyloidu, spowalniając rozwój choroby. W Polsce również można go stosować, jednak terapia ta nie jest refundowana. W zaawansowanych stadiach amyloidozy może być konieczne przeszczepienie serca lub wątroby.

W przypadku postaci dzikiej leczenie skupia się na łagodzeniu objawów i spowalnianiu progresji choroby. Kiedy u pacjentów rozwija się niewydolność serca, konieczne jest wprowadzenie leczenia objawowego. Trzeba jednak pamiętać, że standardowe leki na niewydolność serca mogą być źle tolerowane przez chorych, dlatego terapia musi być indywidualnie dopasowana do potrzeb pacjenta. Najczęściej stosuje się leki moczopędne (diuretyki), które pomagają organizmowi pozbyć się nadmiaru płynów, co zmniejsza obciążenie serca i łagodzi objawy, takie jak obrzęki oraz duszność.

Wczesne rozpoznanie amyloidozy ATTR pozwoli wdrożyć odpowiednie leczenie i zapobiec poważnym powikłaniom kardiologicznym. Regularne badania kontrolne oraz świadomość ryzyka tej choroby, zwłaszcza u mężczyzn po 60. roku życia, mogą znacząco poprawić rokowanie pacjentów.

**O fundacji Saventic**

Fundacja Saventic powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich.

[1]<https://www.escardio.org/Journals/E-Journal-of-Cardiology-Practice/Volume-19/cardiac-amyloidosis-epidemiology-diagnosis-and-therapy>

Kontakt dla mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 990 064

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl