



Was Sie
und Ihre Familie...

...über
Transthyretin-
Amyloidose
wissen sollten



Ziele dieser Informationsbroschüre

- Diese Informationsbroschüre soll Familienmitgliedern von Transthyretin-Amyloidose-Patienten dabei helfen, gut informiert Entscheidungen im Hinblick auf die eventuelle Durchführung einer genetischen Beratung und Testung zu treffen, indem sie:
 - einschätzen können, welches Risiko sie haben, ebenso Genträger für eine Transthyretin-Amyloidose zu sein,
 - erkennen können, welche möglichen Vorteile eine engmaschige Betreuung von Trägern einer erkannten Genmutation und Transthyretin-Amyloidose-Risiko mit sich bringt, und
 - wissen, welche Behandlungen derzeit für Menschen mit Transthyretin-Amyloidose zur Verfügung stehen.



Inhaltsverzeichnis

- Hintergrundinformationen zu Transthyretin-Amyloidose 4
- Verständnis der Vererbung 5
- Wie können Sie wissen, ob Sie Symptome einer Transthyretin-Amyloidose haben? 6
- Wie hoch ist das Risiko, dass Sie Transthyretin-Amyloidose entwickeln? 8
- Welche Behandlungsmöglichkeiten stehen derzeit bei Transthyretin-Amyloidose zur Verfügung? 9
- Genetische Beratung und Gentest 12
- Information Ihrer Familie 15
- Antworten auf Ihre häufigsten Fragen 16
- Literatur 19

Diese Broschüre wurde in Zusammenarbeit mit Violaine Planté-Bordeneuve (Hôpital Henri Mondor Paris, France) und Alexandra Durr (Hôpital de la Salpêtrière, Paris, France) erarbeitet.

Hintergrundinformationen zur Transthyretin-Amyloidose

Die familiäre Transthyretin-Amyloidose ist eine seltene Erkrankung. Sie wird über die Gene der Eltern möglicherweise auf die Kinder vererbt. Personen mit einem an Transthyretin-Amyloidose leidenden Elternteil haben ein Risiko von 50 %, das Transthyretin-Amyloidose verursachende veränderte Gen zu erben.

Die Tatsache, dass man das veränderte Gen geerbt hat, bedeutet nicht zwangsläufig, dass man Transthyretin-Amyloidose tatsächlich entwickelt. Manche Menschen leben ihr ganzes Leben lang gesund, ohne jemals die Symptome einer Transthyretin-Amyloidose zu entwickeln. Eine Person, die das veränderte Gen besitzt, hat jedoch ein erhöhtes Risiko, im Verlauf des Lebens zu erkranken.

Transthyretin-Amyloidose betrifft zunächst in erster Linie das periphere Nervensystem. In den frühen Krankheitsstadien führen die Auswirkungen auf die Nerven zu ungewöhnlicher oder herabgesetzter Sensibilität in den Füßen, Unterschenkeln und Händen. Im Laufe der Zeit verschlimmern sich diese Symptome in der Regel und breiten sich auf die Beine und Arme aus; die Gehfähigkeit wird aufgrund von Muskelschwäche und Taubheitsgefühl eingeschränkt und es werden Gehhilfen erforderlich. Auch andere Bereiche des Körpers wie die Harnblase, das Herz oder das Verdauungssystem können betroffen sein und ihre normale Funktion kann beeinträchtigt werden. Einmal aufgetretene Schädigungen der Nerven lassen sich nicht mehr rückgängig machen. Deshalb ist es wichtig, Transthyretin-Amyloidose früh zu diagnostizieren, um eine Behandlung einzuleiten, bevor zu große Schäden entstanden sind.

In dieser Broschüre erhalten Sie wichtige Informationen über die Transthyretin-Amyloidose. Sie soll Ihnen als Entscheidungshilfe im Hinblick auf die eventuelle Durchführung eines Gentests dienen. Mit Hilfe dieses Gentests können Sie herausfinden, ob Sie das veränderte Gen besitzen, das eventuell die Erkrankung auslösen könnte. Diese Broschüre enthält Informationen über die Transthyretin-Amyloidose, über Ihr individuelles Risiko ist, diese Krankheit zu entwickeln, und warum ein Gespräch mit einem Facharzt oder einem Humangenetiker wichtig ist. Sie gibt außerdem einen Überblick der Behandlungsmöglichkeiten zusammen, die allen Patienten, die eine Transthyretin-Amyloidose entwickeln, zur Verfügung stehen.

Verständnis der Vererbung

Wir alle bestehen aus Billionen von Zellen. Jede Zelle enthält Chromosomen, die wiederum einen Gensatz enthalten – diese Gene geben unserem Körper Anweisungen und steuern seine Funktion. Wir erben je zwei Kopien jedes Gens – eines von unserer Mutter und eines von unserem Vater. Einige Gene steuern die Produktion von Proteinen. Manchmal gibt es eine Veränderung (Mutation) in einem Gen, die die Funktionsweise eines Proteins beeinträchtigt.¹ Eine solche Veränderung kann zu einer genetischen Erkrankung wie der Transthyretin-Amyloidose führen.

Das bei der Transthyretin-Amyloidose durch Genmutation veränderte Protein wird Transthyretin genannt.²

Transthyretin wird vornehmlich von der Leber produziert. Es ist unter anderem mitverantwortlich für den Transport von Vitamin A und des Schilddrüsenhormons im Körper. Ist dieses Transthyretin-Protein aufgrund einer Mutation verändert, kann es sein, dass es seine Aufgabe nicht mehr richtig erfüllen kann. Transthyretin-Amyloidose entwickelt sich, wenn das Transthyretin-Protein aufgrund einer Mutation zerfällt, sich fehlfaltet und dann zu Clustern zusammenballt, die Amyloidfibrillen genannt werden (Abbildung 1). Durch das Zusammenballen und Ablagern von Amyloid können die Nerven geschädigt werden und es bilden sich die Symptome der Transthyretin-Amyloidose aus.²

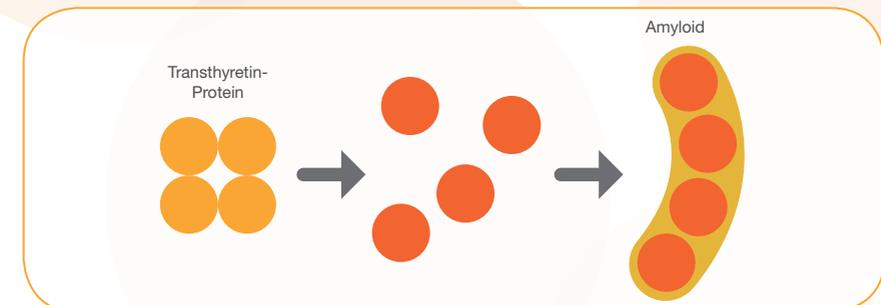


Abbildung 1: Eine genetische Mutation bei Transthyretin führt zum Zerfall und der Fehlfaltung und hindert das Protein daran, seine Aufgabe zu erfüllen. Transthyretin kann sich dann zu Amyloidfibrillen zusammenballen. Dies führt letztendlich zu den Schäden, die für die Symptome der Transthyretin-Amyloidose verantwortlich sind.

Über 100 unterschiedliche Genmutationen wurden bei verschiedenen Patienten mit Transthyretin-Amyloidose beobachtet³; die am häufigsten vorkommende Mutation mit einer Polyneuropathie ist Val30Met. Es ist wichtig zu wissen, dass nicht alle Menschen mit einer Genmutation tatsächlich die Krankheit entwickeln; bislang ist noch nicht bekannt, warum dies so ist.⁴

Wie können Sie wissen, ob Sie Symptome einer Transthyretin-Amyloidose haben?

Was sind in der Regel die ersten Anzeichen der Erkrankung?

Transthyretin-Amyloidose mit Polyneuropathie beginnt in der Regel mit einem Verlust des Temperaturempfindens in den Füßen und Unterschenkeln.⁶ Manche Patienten verspüren auch ein Prickeln, Kribbeln, Schmerzen oder Taubheit in den Füßen und Beinen. Mit Fortschreiten der Erkrankung breiten sich diese Symptome in der Regel auf die Oberschenkel und Hände aus.⁶ Andere, sehr früh auftretende Symptome sind ungewollter Gewichtsverlust, Wechsel von Verstopfung und Durchfällen, Schwindelgefühl und Störungen der Sexualfunktion.^{5,7}

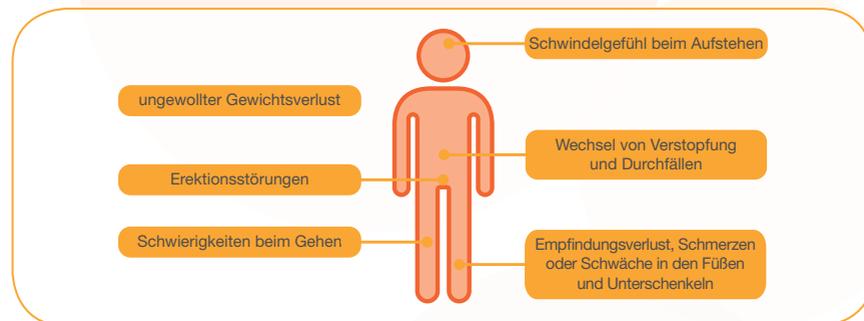


Abbildung 2: Frühe Symptome einer Transthyretin-Amyloidose bei Patienten mit Val30Met-Mutation.^{5,6}

Mutation	Eigenschaften
Val30Met Early/ late	<ul style="list-style-type: none"> Häufigste TTR-FAP-assoziierte Variante Wurde zunächst in den fünfziger Jahren in Portugal und später dann in Japan und Schweden beschrieben Befällt in der Regel die peripheren Nerven, das Herz und andere Organe
Ile107Val	<ul style="list-style-type: none"> Weltweit beschriebene Variante (EU/US/Japan) Führt zu einer im Alter auftretenden systemischen Amyloidose mit kardiologischen und in manchen Fällen auch neuropathischen Symptomen
Leu58His	<ul style="list-style-type: none"> Wurde zunächst in Deutschland identifiziert, verbreitet in den gesamten USA Die Krankheitssymptome betreffen in der Regel das Karpalband und die oberen Extremitäten
Gly6Ser	<ul style="list-style-type: none"> Rund 10% der weißen Bevölkerung europäischer Abstammung sind Träger dieser Mutation Es scheint sich um einen neutralen Polymorphismus zu handeln, der nicht zu Amyloidose führt
Glu89Gln	<ul style="list-style-type: none"> Häufige Mutation in osteuropäischen/vorderasiatischen Ländern und Italien Transthyretin-Amyloidose mit Nerven- und Herzbeteiligung
Val122Ile	<ul style="list-style-type: none"> Träger sind 3,9% der Afroamerikaner und mehr als 5% der Bevölkerung bestimmter Gebiete Westafrikas Ist weltweit die weitest verbreitete Amyloid-assoziierte TTR-Variante i.d.R. ohne Anzeichen von peripherer Neuropathie Verbunden mit der Gefahr einer im fortgeschrittenen Alter einsetzenden Kardio- Amyloidose
Gly47Ala	<ul style="list-style-type: none"> Endemische (NRW) Variante der Transthyretin-Amyloidose mit Nerven- und Herzbeteiligung
Val20Ile	<ul style="list-style-type: none"> Endemische (Wagshurst) Variante der Transthyretin-Amyloidose mit vorwiegender Herzbeteiligung

Tabelle 1: Eigenschaften von weit verbreiteten Transthyretin-Varianten.^{3,8}

Niedriger Blutdruck und Schwindelgefühl beim Aufstehen aus sitzender oder liegender Position können unter Umständen auftreten. In einem späteren Stadium können Herzrhythmusstörungen und eine Verdickung der Herzmuskeln aufgrund von Amyloidablagerungen das Herz weiter schwächen.⁸ Bestimmte Genmutationen führen eher zu Herzproblemen, während andere eher die Nerven betreffen und wieder andere Herz und Nerven gleichermaßen betreffen.¹⁰ TTR-Mutationen können auch zu Funktionsstörungen anderer Organe führen; so können die Patienten beispielsweise Nierenprobleme oder Symptome an den Augen aufweisen (Tabelle 1).¹¹

In den späteren Phasen kann Transthyretin-Amyloidose den Alltag beeinträchtigen. Bereits aufgetretene Schäden an den Nerven oder Organen, wie dem Herzen, sind irreversibel und nicht mehr rückgängig zu machen. Wurde bei einem Patienten eine Genmutation erkannt, kann der Arzt frühzeitig Anzeichen der Krankheit erkennen und die Erkrankung so früh wie möglich behandeln.

Bleibt eine Transthyretin-Amyloidose unbehandelt, verschlimmern sich die Symptome im Laufe der Zeit.¹² In Abbildung 3 ist dargestellt, wie sich die Transthyretin-Amyloidose im Falle der häufigsten Mutation Val30Met im zeitlichen Verlauf entwickeln kann.

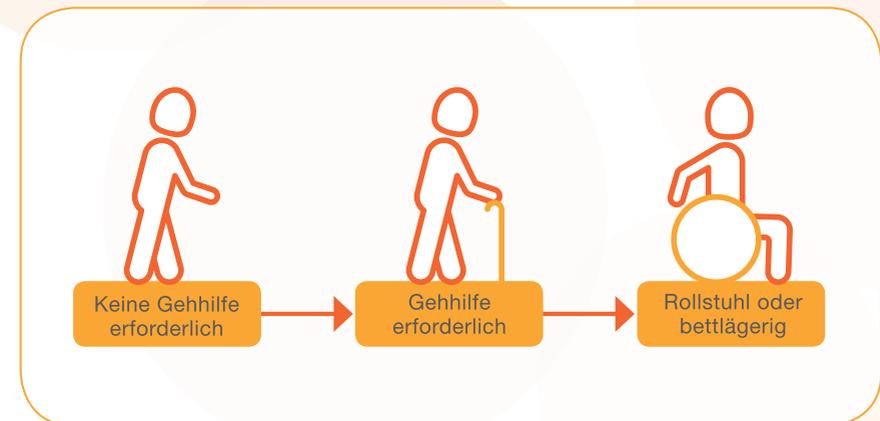


Abbildung 3: Typischer Krankheitsverlauf von Transthyretin-Amyloidose bei Patienten mit Val30Met-Mutation.⁵

Wie hoch ist das Risiko, dass Sie eine Transthyretin-Amyloidose entwickeln?

Die Transthyretin-Amyloidose ist eine Erbkrankheit. Das bedeutet, dass man das veränderte Gen von einem Elternteil erben kann. In der Theorie wird das veränderte, die Krankheit verursachende Gen an die Hälfte der Kinder weitergegeben (Abbildung 4).¹³ Selbst wenn das veränderte Gen weitergegeben wird, kann es jedoch sein, dass Familienmitglieder, die es erben, die Krankheit nie entwickeln.⁴ Bei denjenigen, die Transthyretin-Amyloidose entwickeln, ist es schwierig vorherzusagen, wann erstmals Erkrankungssymptome auftreten. Die Betroffenen können erste Symptome bereits als junge Erwachsene entwickeln oder bis zu einem fortgeschrittenen Alter symptomfrei bleiben.¹⁴

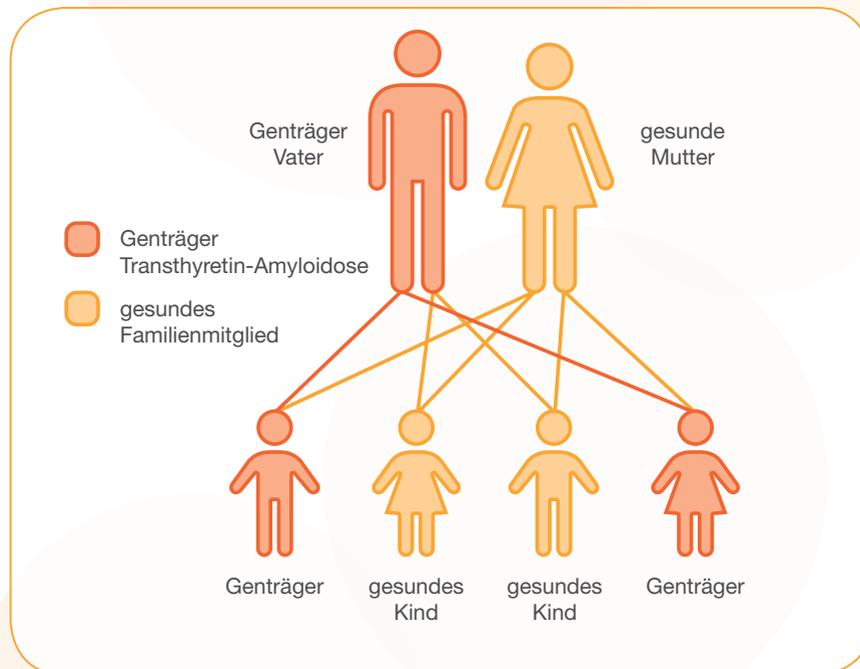


Abbildung 4: Ein verändertes Gen eines Elternteils kann die Krankheit verursachen, und das Risiko, dass die Kinder dieses veränderte Gen erben, beträgt 50%.¹³

Welche Behandlungsmöglichkeiten stehen derzeit bei Transthyretin-Amyloidose zur Verfügung?

In die medizinische Versorgung eines Patienten mit Transthyretin-Amyloidose ist – vom Auftreten erster Symptome bis hin zu fortgeschrittenen Krankheitsstadien – eine Vielzahl unterschiedlicher medizinische Fachkräfte einbezogen (Abbildung 5).¹⁵



Abbildung 5. In Abhängigkeit von den auftretenden Symptomen können eine Vielzahl von Ärzten der unterschiedlichen Fachrichtungen involviert sein.

Arzneimittel zur Behandlung der Transthyretin-Amyloidose

In Deutschland stehen mehrere zugelassene Arzneimittel zur Verfügung, welche das Fortschreiten der Erkrankung verzögern können.¹⁶ Dabei ist es wichtig zu wissen, dass einmal eingetretene Schäden an Nerven oder Organen, wie z. B. dem Herzen, den Nieren oder den Augen, irreversibel sind, d. h. nicht rückgängig gemacht werden können. Wie bei allen anderen Arzneimitteln auch können diese Behandlungen mit Nebenwirkungen einhergehen.

Lebertransplantation

Die Leber ist das Organ, das für die Produktion von Transthyretin hauptverantwortlich ist. Eine Behandlungsmöglichkeit der Erkrankung besteht deshalb darin, die Leber zu entfernen und durch eine Spenderleber zu ersetzen, die „normales“ Transthyretin produziert (Abbildung 6).³ Die erste Lebertransplantation zur Behandlung der Transthyretin-Amyloidose wurde im Jahr 1990 durchgeführt.¹⁷ Bis Dezember 2011 hatten weltweit bereits 2000 Patienten mit Transthyretin-Amyloidose eine Lebertransplantation erhalten.¹⁸

Sobald die Diagnose Transthyretin-Amyloidose gestellt wurde, kann ein für eine Lebertransplantation geeigneter Patient auf eine entsprechende Warteliste gesetzt werden, bis ein passendes Spenderorgan verfügbar ist. Patienten in Spätstadien der Transthyretin-Amyloidose sind für eine Lebertransplantation unter Umständen nicht geeignet, da eine neue Leber die bereits durch die Erkrankung verursachten Symptome nicht rückgängig machen kann.¹⁹ Die Ergebnisse einer Lebertransplantation scheinen bei jüngeren Patienten und bei Patienten mit einer *Val30Met*-Mutation besser zu sein.¹⁷

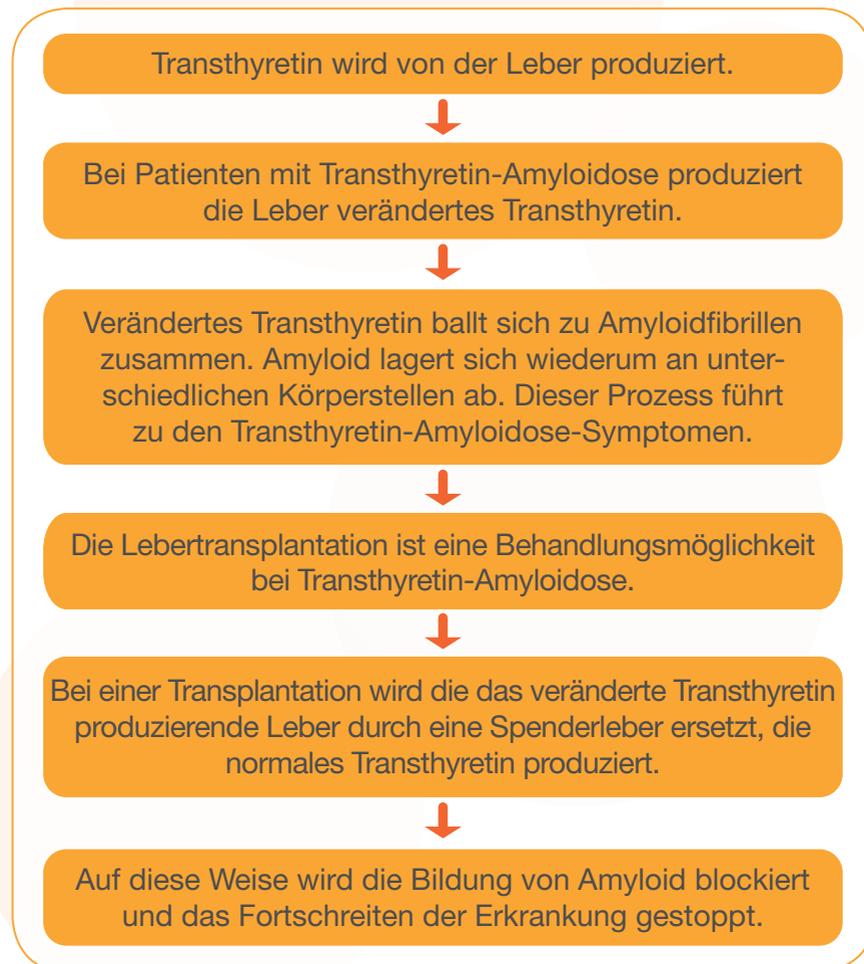


Abbildung 6: Auswirkungen einer Lebertransplantation.^{2,3}

Andere Unterstützungs- und Pflegemaßnahmen

Mit dem Fortschreiten der Transthyretin-Amyloidose sind Betroffene zunehmend auf die Hilfe unterschiedlicher medizinischer Fachkräfte angewiesen, damit die Krankheit behandelt und Symptome gelindert werden können. Das Ziel ist, möglichst lange im Alltag unabhängig zu bleiben.²¹ Um die Lebensqualität des Patienten zu erhalten, ist unter Umständen eine Vielzahl an Maßnahmen erforderlich, da auch die Symptome der Transthyretin-Amyloidose sehr unterschiedlich sein können. So können sowohl schmerzlindernde Methoden als auch Behandlungen von möglichen Verdauungs- und Blasenproblemen oder Erektionsstörungen infrage kommen, aber auch physiotherapeutische Verfahren, um der Muskelschwäche zu begegnen.¹⁵ Ebenso können Symptome behandelt werden, die die Augen, das Herz oder andere Organe betreffen.

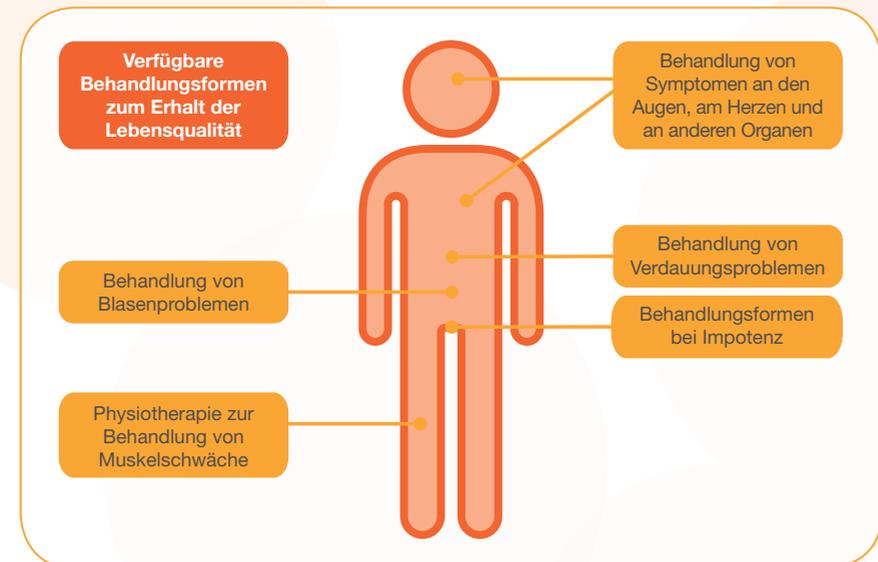


Abbildung 7: Es gibt verschiedene Behandlungsformen, die Patienten mit Transthyretin-Amyloidose helfen können, ihre Alltagsaktivitäten beizubehalten.¹⁵

Genetische Beratung und Gentest

Um herauszufinden, ob eine Person das veränderte, für Transthyretin-Amyloidose verantwortliche Gen besitzt, ist ein Gentest notwendig.²² Bei einem solchen Gentest wird eine kleine Blut oder Speichelprobe genommen, die dann im Labor analysiert wird, um zu sehen, ob das veränderte Gen vorliegt. Der Test gibt der betroffenen Person darüber Auskunft, ob sie das veränderte Gen hat und das Risiko besteht, in der Zukunft möglicherweise eine Transthyretin-Amyloidose zu entwickeln.

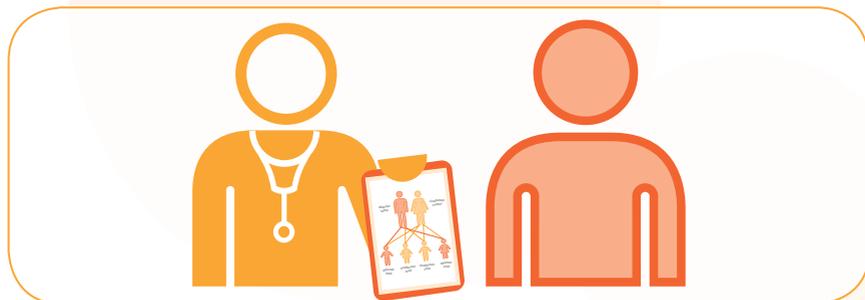


Abbildung 8: Eine genetische Beratung kann Ihnen Klarheit darüber verschaffen, ob die Durchführung eines Gentests für Sie die richtige Entscheidung ist.²³

Darüber zu sprechen, ob ein Gentest die richtige Entscheidung ist (genetische Beratung), ist ein wichtiger Schritt für alle diejenigen, die ein Familienmitglied mit Transthyretin-Amyloidose haben oder bei denen bereits eine Genmutation nachgewiesen wurde, die zur Entwicklung der Erkrankung führen könnte. Die Entscheidung, ob ein Gentest durchgeführt wird, ist sehr persönlich und eine genetische Beratung kann dabei wichtige Hilfestellung leisten (Abbildung 8).²³ Die genetische Beratung wird von speziell ausgebildeten Ärzten durchgeführt und soll den betroffenen Personen dabei helfen, sich gut informiert für oder gegen einen Gentest zu entscheiden.²³ Ein Gentest kann bedeutende Auswirkungen auf das zukünftige Leben haben und darf nur bei Personen über 18 Jahren durchgeführt werden.

Die Entscheidung, ob ein Gentest durchgeführt wird, ist sehr persönlich und sollte nach Gesprächen mit Experten über dessen Bedeutung für die Zukunft getroffen (genetische Beratung) werden.

Vor der Durchführung eines Gentests müssen die zu testenden Personen hierfür eine Genehmigung (sogenannte Einverständniserklärung) erteilen.²⁴ Mit der Einverständniserklärung erklärt die Person, dass sie verstanden hat, um was es bei dem Test geht und was die Ergebnisse für sie bedeuten.²⁴

Was passiert bei einer genetischen Beratung?

Bei einer genetischen Beratung wird der Arzt...

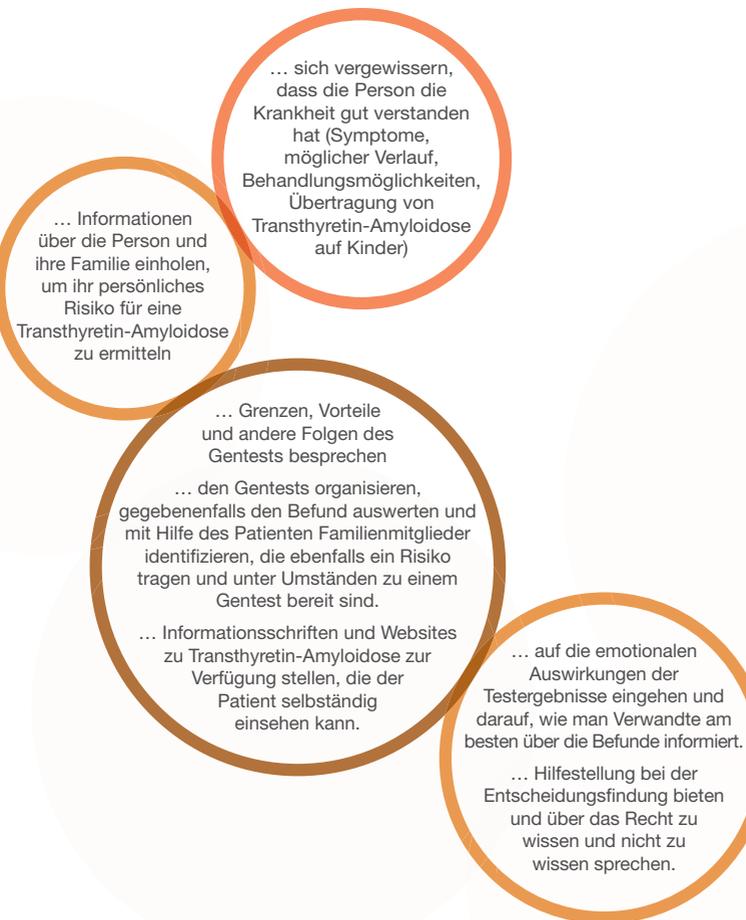


Abbildung 9: Was passiert bei einer genetischen Beratung?^{13,23}

In der Regel nimmt eine genetische Beratung Zeit in Anspruch und es können mehrere solcher Sitzungen erforderlich sein.²³ Denn es ist wichtig, dass Sie genau verstehen, worum es geht, bevor Sie sich für einen Gentest entscheiden (Abbildung 9).

Was sind die Chancen und Grenzen eines Gentests?

Die Ergebnisse von Gentests können eine breite Bandbreite von Gefühlen auslösen und die praktischen Schritte beeinflussen, die eine Person in der Zukunft ergreift.

	Praktisch	Emotional
Chancen	<ul style="list-style-type: none"> ermöglicht regelmäßige Check-ups, um auftretende Symptome zu erkennen oder um den Krankheitsverlauf zu verfolgen ermöglicht frühzeitig zu behandeln und das Voranschreiten der Krankheit zu verzögern 	<ul style="list-style-type: none"> befreit von der Ungewissheit, ein Risiko für die Transthyretin-Amyloidose zu haben
Grenzen	<ul style="list-style-type: none"> Da nicht jeder, der das veränderte Gen besitzt, eine Transthyretin-Amyloidose zwangsläufig entwickelt, sagt der Test nicht das genaue Risiko, Transthyretin-Amyloidose zu entwickeln, voraus – er bietet nur die Information, ob die Person das veränderte Gen besitzt oder nicht. 	<ul style="list-style-type: none"> kann eine Reihe von Gefühlen wie Ärger, Depressionen, Angst oder Schuldgefühle auslösen kann andere Familienmitglieder verunsichern, da das Ergebnis ihnen bislang unbekannt Informationen über sie selbst bekannt gibt

Tabelle 2: Ein Überblick über die Chancen und Grenzen von Gentests kombiniert mit den praktischen Schritten, die im Falle des Nachweises eines veränderten Gens zu ergreifen sind.¹³

An wen werden die Ergebnisse der Gentests weitergegeben?

Die Ergebnisse der Gentests werden nur an den Arzt, der die genetische Beratung durchführt, übermittelt.¹³ Anschließend werden sie mit dem Ratsuchenden in einem persönlichen Gespräch diskutiert. Der Arzt ist gesetzlich verpflichtet, ohne die Zustimmung der Person die Testergebnisse nicht weiterzugeben.

Information Ihrer Familie

Wenn eine Person das Ergebnis eines Gentests erhält, ist es wichtig, sich damit auseinanderzusetzen, welche Auswirkungen dieser Befund auf andere Familienmitglieder haben könnte. Der Arzt, der die genetische Beratung durchführt, bietet Rat und Unterstützung dazu, wie die Testergebnisse Angehörigen mitgeteilt werden sollten, insbesondere wenn das Testergebnis positiv ist.²⁴ Es ist wichtig, dass die Angehörigen informiert werden, damit sie entscheiden können, ob sie ebenfalls einen Gentest durchführen wollen oder nicht. Indem sie sich für die Durchführung eines Gentests entscheiden, können Verwandte ihr persönliches Risiko, die Erkrankung zu entwickeln, besser einschätzen. Wird ein Angehöriger nicht über ein positives Testergebnis informiert oder möchte den Test nicht durchführen, bleibt das Risiko, die Krankheit zu entwickeln, unklar (Abbildung 10).

Es sollten auch die Gefühle aller Familienmitglieder berücksichtigt werden.²⁴ Sie können sich beispielsweise unwohl dabei fühlen, über die Testergebnisse zu sprechen oder darüber, ob sie selbst einen Gentest durchführen sollen. Solche Gespräche können Angst, Widerwillen oder Ablehnung auslösen. Wie auch immer Ihre Familie reagiert, es ist wichtig, ihre Gefühle zu achten und sich daran zu erinnern, dass unter Umständen nicht alle gleich reagieren.

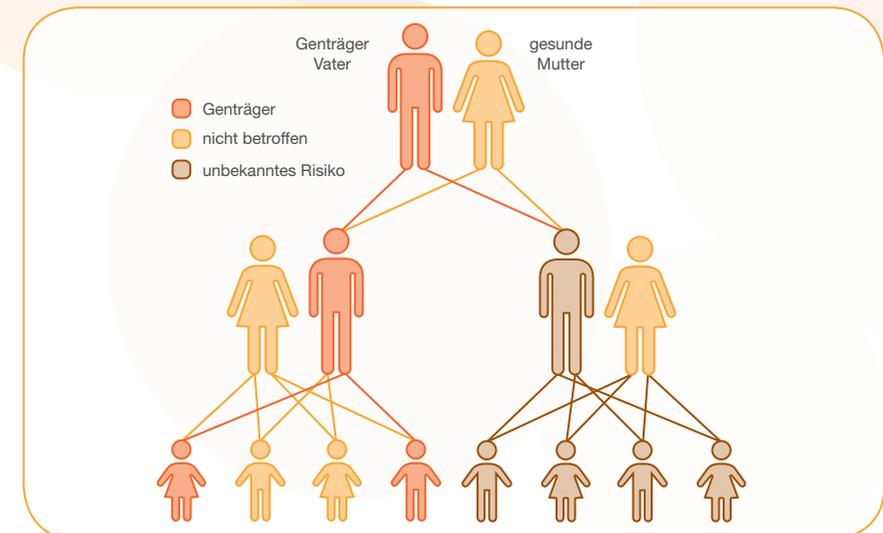


Abbildung 10: Die Ergebnisse Ihres Gentests können andere Familienmitglieder betreffen, da sie ihnen bislang unbekannt Informationen über sie selbst preisgeben. Es ist wichtig, dass Verwandte über das positive Ergebnis eines Gentests informiert werden, damit sie entscheiden können, ob sie selbst auch einen Gentest durchführen und mehr über ihr Krankheitsrisiko erfahren möchten.



Was versteht man unter genetischer Beratung und wozu ist sie wichtig?



Die **genetische Beratung** wird von speziell ausgebildeten Ärzten durchgeführt; sie bietet Personen mit Risiko für Erbkrankheiten, wie z.B. Transthyretin-Amyloidose, und ihren Familien Information und Unterstützung. Bei einer genetischen Beratung erhalten Sie Informationen über Transthyretin-Amyloidose und Ratschläge darüber, nach welchen Kriterien Sie sich für oder gegen einen Gentest entscheiden sollten.



Ist die Transthyretin-Amyloidose heilbar?



Bislang ist die Transthyretin-Amyloidose nicht heilbar. Wird die Krankheit jedoch früh genug diagnostiziert, kann das Auftreten bestimmter Symptome mit spezifischen Behandlungen hinausgezögert werden. Es gibt derzeit verschiedene Behandlungsmöglichkeiten, die Ihnen helfen, Ihre Lebensqualität zu erhalten. Hierbei handelt es sich um medikamentöse oder chirurgische Verfahren sowie unterstützende Therapien.



Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie die Krankheit entwickeln, wenn der Test ergibt, dass Sie ein verändertes Gen tragen?



Wenn Sie das veränderte Gen besitzen, welches das Risiko erhöht, Transthyretin-Amyloidose zu entwickeln, bedeutet das nicht zwangsweise, dass Sie Symptome der Transthyretin-Amyloidose entwickeln werden – es gibt Menschen, die das veränderte Gen aufweisen und die Krankheit nicht entwickeln. Liegt bei Ihnen das veränderte Gen vor, wird Sie Ihr Arzt regelmäßig auf frühe Anzeichen und Symptome der Erkrankung untersuchen, damit die Behandlung so schnell wie möglich eingeleitet werden kann.



Was sind die Vorteile einer möglichst frühzeitigen Diagnose von Transthyretin-Amyloidose?



Transthyretin-Amyloidose ist eine schwere Erkrankung und hat weitreichende Folgen auf das Leben der Betroffenen. Wird die Krankheit früh genug diagnostiziert, lassen sich Maßnahmen ergreifen, um die Entwicklung bestimmter Symptome zu verzögern und die Auswirkungen auf Ihren Alltag zu vermindern.



Warum sollten Sie mit Ihrer Familie sprechen?

Es ist wichtig, über die Erkrankung mit Ihrer Familie zu sprechen, damit Ihre Angehörigen wissen, dass auch sie Träger des veränderten, für Transthyretin-Amyloidose verantwortlichen Gens sein könnten. In diesem Fall können sie ärztlichen Rat einholen und eine **genetische Beratung** in Anspruch nehmen.



Werden alle Ihre Kinder Transthyretin-Amyloidose entwickeln, wenn Sie die Krankheit haben?

Kinder mit einem betroffenen Elternteil haben ein Risiko von 50 %, das für Transthyretin-Amyloidose verantwortliche veränderte Gen zu erben; doch selbst wenn das veränderte Gen an Ihr Kind weitergegeben wird, kann es sein, dass es die Symptome der Erkrankung nie entwickelt.

Quellen

1. Adams A. Overview of genetics. Stand: Oktober 2011. (www.genetichealth.com/G101_Genetics_Demystified.shtml). Zugriff: November 2013)
2. Sekijima Y et al. Pathogenesis of and therapeutic strategies to ameliorate the transthyretin amyloidosis. *Curr Pharm Des* 2008;14:3219 – 30
3. Benson MD et al. The molecular biology and clinical features of amyloid neuropathy. *Muscle Nerve* 2007;36:411 – 23
4. Hellman U et al. Heterogeneity of penetrance in familial amyloid polyneuropathy, ATTR Val30Met, in the Swedish population. *Amyloid* 2008;15:181 – 6
5. Benson MD et al. Transthyretin amyloidosis. *Amyloid* 1996;3:44 – 56
6. Coutinho P. In: Glenner GG et al. (eds). Amyloid and amyloidosis. Amsterdam: Excerpta Medica, 1980
7. Planté-Bordeneuve V et al. Familial amyloid polyneuropathy. *Lancet Neurol* 2011;10:1086 – 97
8. Roberts JR et al. Transthyretin-related amyloidosis. Stand: Februar 2013. (<http://emedicine.medscape.com/article/335301-overview>). Zugriff: November 2013)
9. Rapezzi C et al. Transthyretin-related amyloidoses and the heart: a clinical overview. *Nat Rev Cardiol* 2010;7:398 – 408
10. Suhr OB et al. Hereditary transthyretin amyloidosis from a Scandinavian perspective. *J Int Med* 2003;254:225 – 35
11. Ando Y et al. Guidelines of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet J Rare Dis* 2013;8:31
12. Planté-Bordeneuve V et al. Diagnostic pitfalls in sporadic transthyretin familial amyloid polyneuropathy (Transthyretin-Amyloidose). *Neurology* 2007;69:695 – 8
13. Genetics home reference Help Me Understand Genetics handbook. (<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook>). Zugriff: November 2013)
14. Hou X et al. Transthyretin and familial amyloidotic polyneuropathy. Recent progress in understanding the molecular mechanism of neurodegeneration. *FEBS J* 2007;274:1637 – 50
15. Adams D. Recent advances in the treatment of familial amyloid polyneuropathy. *Ther Adv Neurol Disord* 2013;6:129 – 39
16. Hund E, et al.: Transthyretin-Amyloidose: Empfehlungen zum Management in Deutschland und Österreich. *Akt Neurol* 2018; 45:605-616
17. Benson MD. Liver transplantation and transthyretin amyloidosis. *Muscle Nerve* 2013;47:157 – 62
18. Familial World Transplant Registry. Ergebnisse aus dem Familial World Transplant Registry. (www.fapwtr.org/about_dltr.htm). Zugriff: November 2013)
19. Santos PI et al. Death anxiety and symbolic immortality in relatives at risk for familial amyloid polyneuropathy type I (FAP I, ATTR V30M). *J Genet Couns* 2010;19:585 – 92
20. Jonsèn E et al. Familial amyloidotic patients' experience of the disease and of liver transplantation. *J Adv Nurs* 1998;27:52 – 8
21. Benson MD. The hereditary amyloidoses. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2003;17:909 – 27
22. Picken MM. Amyloidosis – where are we now and where are we heading? *Arch Pathol Lab Med* 2010;134:545 – 51
23. Adams A. What is genetic counselling? (www.genetichealth.com/Resources_What_Is_Genetic_Counseling.shtml). Zugriff: November 2013)
24. EuroGenTest. Empfehlungen zur Genetikberatung im Zusammenhang mit Gentests. (www.eurogentest.org/index.php?id=674). Zugriff: November 2013)



Weitere Informationen finden Sie unter
der Internetseite: www.ttr-fap.de

