

Leven met

Transthyretine amyloïde cardiomyopathie (ATTR-CM)

EEN GIDS VOOR PATIËNTEN EN ZORGVERLENERS

WAT IS ATTR-CM?

ATTR-CM, ook wel 'transthyretine amyloïde cardiomyopathie' genoemd, is een ernstige aandoening die de hartspier aantast. De aandoening ontstaat wanneer een eiwit, het zogenaamde **transthyretine (TTR)**, van vorm verandert en klonters (amyloïde afzettingen) vormt in het hart, en soms ook in de zenuwen of andere delen van het lichaam. Dat proces wordt **amyloïdose** genoemd.

Na verloop van tijd kunnen deze afzettingen de hartwanden stijf maken en een hartaandoening veroorzaken, **restrictieve cardiomyopathie**. Dat betekent dat het hart moeite heeft om het bloed goed rond te pompen. Wanneer ATTR-CM niet behandeld wordt, is er risico op **hartfalen**.

SOORTEN ATTR-CM



ERFELIJK (hATTR-CM)

Deze soort ATTR-CM wordt veroorzaakt door een genetische mutatie (een verandering in een gen) die de werking van het TTR-eiwit beïnvloedt. De aandoening is **erfelijk** en kan van generatie op generatie worden doorgegeven. **Als een van de ouders hATTR-CM heeft, heeft het kind 50% kans om de aandoening te erven.** hATTR-CM komt voor bij zowel mannen als vrouwen, meestal bij mensen tussen de 50 en 60 jaar.



WILD-TYPE (wtATTR-CM)

Deze vorm is **niet erfelijk** en wordt niet veroorzaakt door een genetische mutatie. De precieze oorzaak is onbekend, maar men vermoedt dat er een verband is met veroudering. De aandoening treft vooral mannen ouder dan 60 jaar. En omdat mensen langer leven, komt dit type steeds vaker voor. Vrouwen krijgen na hun 80ste zelfs vaker de diagnose van wild-type dan mannen, aangezien ze gemiddeld langer leven.



ONDERGEDIAGNOSTICEERD:

VEEL MENSEN MET ATTR-CM

krijgen nooit een diagnose



OVER HET HOOFD GEZIEN:

SOMS WORDT ER VOLLEDIG AAN ATTR-CM

voorbijgegaan



VERKEERD

OMDAT DE SYMPTOMEN VAN ATTR-CM LIJKEN OP DIE VAN ANDERE HARTAANDOENINGEN, KAN ER MAKKELIJK

verwarring optreden

SYMPTOMEN VAN ATTR-CM

De symptomen van ATTR-CM lijken vaak op die van andere hartaandoeningen, waardoor de diagnose niet altijd snel kan worden gesteld. Sommige mensen ervaren jarenlang geen of slechts milde symptomen en krijgen pas een diagnose wanneer de aandoening verder is gevorderd.

ATTR-CM kan zich op diverse manieren uiten. Enkele veelvoorkomende symptomen zijn:



KORTADEMIGHEID
(meest voorkomend)



UITPUTTING
overmatige vermoeidheid



DIKKERE TONG



MAAG-DARMKLACHTEN
(vb. diarree)



CARPAALTUNNELSYNDROOM
(een aandoening die druk op een zenuw in de pols veroorzaakt)



GEVOELLOOSHEID
een vreemd tintelend gevoel of pijn in de tenen of voeten



GEZWOLLEN
onderbenen

Als uw klachten verergeren wanneer u hartmedicatie gebruikt of als u bijwerkingen krijgt, bespreek dit dan met uw zorgverlener.

DE DIAGNOSE ATTR-CM STELLEN

Omdat de symptomen van ATTR-CM lijken op die van andere hartaandoeningen en de aandoening soms weinig of helemaal geen merkbare symptomen veroorzaakt, wordt ze vaak over het hoofd gezien. Het kan dan ook lang duren voor er een diagnose wordt gesteld. Het goede nieuws is dat het dankzij een betere kennis en betere tests mogelijk is om een duidelijke diagnose te krijgen en een passende behandeling op te starten.

Om de diagnose te bevestigen, kan uw zorgverlener een **lichamelijk onderzoek** uitvoeren om uw algehele gezondheid te beoordelen, **uw medisch dossier inkijken** en vragen stellen over **de gezondheid in uw familie**. Er kunnen ook bijkomende onderzoeken worden uitgevoerd om de diagnose ATTR-CM te bevestigen:

♥ BLOEDTESTS

om de niveaus van bepaalde stoffen in het bloed na te kijken en om tekenen van amyloïdose of schade aan de hartspier op te sporen.

♥ URINETESTS

om de nierfunctie te helpen beoordelen en andere vormen van amyloïdose uit te sluiten.

♥ GENETISCHE TESTS (bloed of speeksel)

helpen te bepalen of het om erfelijke ATTR-CM of wild-type ATTR-CM gaat en kunnen mee bepalen of ook andere familieleden getest moeten worden.

♥ TECHNETIUM-GELABELDE

HARTSCINTIGRAFIE (99m Tc-PYP-scan)

maakt gebruik van een radioactieve tracer (99mTc-PYP) die zich ophoopt in amyloïde afzettingen in het hart. Deze technologie lijkt op die van een botscan, maar heeft geen invloed op de botten.

♥ WEEFSELBIOPSIE

is het onderzoek van een klein stukje hartweefsel onder een microscoop om de aanwezigheid van amyloïde afzettingen te bevestigen.

*Er kunnen aanvullende tests nodig zijn om de diagnose cardiomyopathie te bevestigen. Sommige patiënten hebben ook draagbare apparaten nodig, zoals **holtermonitoren** of **eventmonitoren**. Die apparaten worden meestal 24 tot 48 uur meegedragen en registreren het EKG van het hart (de elektrische activiteit) tijdens dagelijkse bezigheden.*



HET BELANG VAN VROEGE OPSPORING:

WANNEER MENSEN MET ATTR-CM

tijdig de juiste diagnose

KRIJGEN, KAN DIT HUN LEVEN
AANZIENLIJK VERBETEREN

ATTR-CM BEHANDELEN EN ONDER CONTROLE HOUDEN

Hoewel ATTR-CM momenteel niet te genezen is, kunnen behandelingen helpen de ziekte te vertragen, doordat ze de opbouw van de schadelijke eiwitten in het hart verminderen of stopzetten. De juiste behandeling helpt bovendien de symptomen te verminderen, de hartfunctie te verbeteren en kan complicaties zoals hartfalen en hartritmestoornissen onder controle houden.

Uw medische team kan bestaan uit cardiologen, radiologen, neurologen en andere specialisten. Zij zullen samen met u een behandelplan opstellen dat is afgestemd op het type en de ernst van de aandoening.



GEZONDE LEVENSTIJL: Gezonde leefgewoonten aannemen, zoals **voedzaam eten**, een **gepast gewicht** behouden, **regelmatig bewegen**, uw **bloeddruk en bloedsuikerspiegel onder controle houden**, **niet roken**, uw **zoutinname beperken** en **stress verminderen**, kan uw algehele welzijn en levensverwachting verbeteren.



MEDICATIE: Bepaalde medicijnen kunnen ervoor zorgen dat de ziekte niet erger wordt doordat ze de opbouw van het eiwit in het lichaam stoppen. Andere medicatie helpt de symptomen van cardiomyopathie en/of hartfalen te verlichten, zoals zwellingen door vochtophopingen, een onregelmatige hartslag of hoge bloeddruk. Zo zult u zich beter voelen en kunt u actiever blijven. Mensen met restrictieve cardiomyopathie lopen bovendien een verhoogd risico om bloedstolsels in hun hartkamers te ontwikkelen. In dat geval kunnen er bloedverdunners worden voorgeschreven.



MEDISCHE TOESTELLEN: Dit zijn onder andere **pacemakers** die de hartslag en het hartritme regelen, **ICD's (implanteerbare cardioverter-defibrillator)** die het hart een schok toedienen om levensbedreigende hartritmestoornissen te corrigeren, en **LVAD's (linkerventrikel-ondersteuningsapparaten)** die bloed uit de linkerkamer (ventrikel) van het hart naar de rest van het lichaam pompen.



TRANSPLANTATIECHIRURGIE: In ernstige gevallen van ATTR-CM, wanneer alle andere behandelmethoden de conditie van het hart niet voldoende hebben verbeterd, kan een **harttransplantatie** het laatste redmiddel zijn. In sommige gevallen van hATTR-CM kan een **levertransplantatie** worden overwogen om de productie van het abnormale TTR-eiwit te stoppen. Die optie komt alleen in aanmerking bij de erfelijke vorm.

VRAGEN VOOR UW ZORGVERLENER

- ✓ Kunnen mijn symptomen veroorzaakt worden door ATTR-CM?
- ✓ Ik heb hartfalen. Kan dit worden veroorzaakt door ATTR-CM?
- ✓ Welk soort ATTR-CM heb ik? Met welke complicaties kan ik te maken krijgen?
- ✓ Hoe ernstig is mijn ATTR-CM? Zijn er andere organen aangetast?
- ✓ Moet ik een genetische test laten doen? Moeten mijn familieleden een genetische test laten doen?
- ✓ Wat zijn mijn behandelmogelijkheden? Welke risico's en voordelen hangen hiermee samen?
- ✓ Zijn er medicijnen die ik moet vermijden?
- ✓ Wat gebeurt er als ik geen behandeling krijg?
- ✓ Welke veranderingen moet ik aanbrengen in mijn levensstijl?
- ✓ Hoe moet ik mijn toestand verder opvolgen?
- ✓ Hoe vaak moet ik op controle komen?
- ✓ Wanneer moet ik dringende medische hulp invoeren?
- ✓ Hoe kan ik in contact komen met andere mensen met ATTR-CM, voor steun en om ervaringen te delen?



Mended Hearts
Europe

WWW.MENDEDHEARTSEUROPE.ORG

✉ MHEUROPE@MENDEDHEARTS.ORG



Amyloidosis Patients Association

WWW.AMYBEL.BE

✉ INFO@AMYBEL.BE



MEDE MOGELIJK GEMAAKT DOOR
EEN EDUCatieve SUBSIDIE VAN

BRIDGEBIO