



Ärftlig transtyretinamyloidos

Ärftlig transtyretinamyloidos är en sjukdom som gör att protein inlagras i olika organ, vilket ger symtom från bland annat de perifera nerverna, hjärtat, mag-tarmkanalen, ögonen samt njurarna. I Sverige är sjukdomen även känd som Skellefte-sjukan eller familjär amyloidos med polyneuropati.

Sjukdomen förekommer över hela världen, men är vanligare i vissa avgränsade områden som norra Sverige, norra Portugal, Brasilien och Japan. I Sverige finns uppskattningsvis 400 personer med sjukdomen, främst i Norrbotten och Västerbotten.

Symtom

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 som beror på påverkan på de perifera nerverna (polyneuropati). Efter hand försvagas arm- och benmuskulerna, vilket ger stora funktionsnedsättningar.

Rubbningar av hjärtrytmen är vanligt, och hjärtsvikt kan komma sent i sjukdomsförloppet. Blodtrycksfall som ger upphov till yrsel, hjärklappning och ibland svimning när man reser sig till stående är också vanligt.

De första symtomen från mag-tarmkanalen är ofta förstoppning eller tidig mättnadskänsla. Förstoppningen övergår efter ett tag i diarréer som tillsammans med illamående och kräkningar leder till undernäring och viktnedgång.

Svårigheter att tömma blåsan och urinvägsinfektioner förekommer ofta. Så småningom kan njurarna påverkas, vilket kan leda till njursvikt.

En del får nedsatt syn och torra ögon.

Nedsatt salivproduktion ökar risken för karies och tandlossning.

Orsak

Ärftlig transtyretinamyloidos beror på en förändring i en gen som påverkar förmågan att bilda proteinet transtyretin. Det

gör att proteinet ändrar form, faller sönder och klumpar ihop sig till långa trådar (amyloid) som lagras in i perifera nerver, hjärtmuskeln, ögats glaskropp och njurarna. Inlagringen kan i princip ske i alla organ, men sällan i centrala nervsystemet.

Behandling

Läkemedelsbehandling används i första hand för att bromsa sjukdomsförloppet. I dag (2024) finns fyra godkända läkemedel. I vissa fall kan levertransplantation stoppa förloppet.

Nervsmärtor lindras i så hög grad som möjligt med läkemedel. Läkemedel och diet kan hjälpa vid symtom från mag-tarmkanalen. Även njursvikt behandlas med läkemedel och kost. Urinblåsan kan behöva tömmas med kateter.

De som har hjärtrytmrubbningar kan behöva pacemaker. Personer med sjukdomen är extra känsliga för läkemedel som sänker hjärtfrekvensen och blodtrycket. Hjärtsvikt behandlas därför 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. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- FAMY Västerbotten
- FAMY Norrbotten
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad november 2024.