



遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者與家人

遺傳性澱粉樣蛋白疾病

深入瞭解這項遺傳疾病

什麼是遺傳性澱粉樣蛋白疾病（hereditary transthyretin amyloidosis, hATTR amyloidosis）？



遺傳性澱粉樣蛋白疾病是影響全球
50,000 人的罕見疾病

由於基因變化或是突變，進而影響甲狀腺素轉運蛋白（TTR）的功能所引起。

患有遺傳性澱粉樣蛋白疾病的個體，會發生許多看似不相干的症狀。這些症狀會影響身體包括神經、心臟和消化（胃腸）系統等多個部位。如需更多資訊，請見第 7 頁。

當我被診斷出遺傳性澱粉樣蛋白疾病時，我很努力的靠著搜尋資料以及與醫師討論來了解這個疾病。我的選項裡沒有放棄。

希希，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是如何發生的？



TTR

TTR 是主要在肝臟自然生成的蛋白質，幫助運送如維生素 A 等物質。



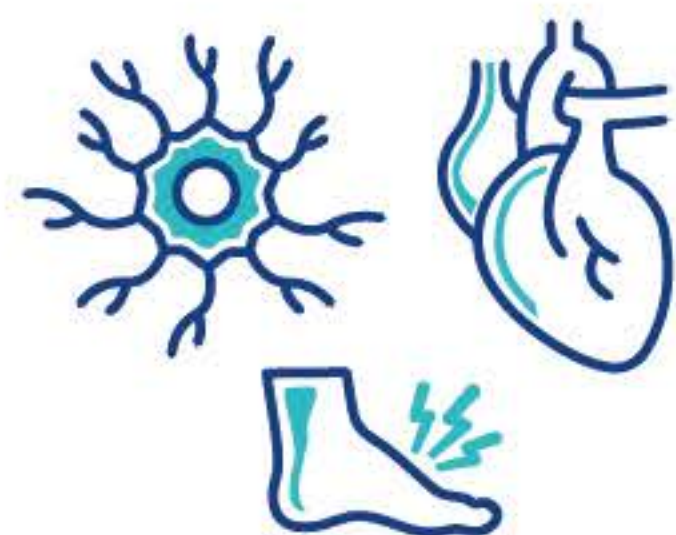
不正常的 TTR

遺傳性澱粉樣蛋白疾病病人的 TTR 基因出現了變化或突變，造成 TTR 蛋白質的形狀異常，發生摺疊錯誤。



澱粉樣蛋白
沉積物

形狀改變使 TTR 蛋白質在身體各部位堆積，像是神經、心血管以及消化系統。這些不正常堆積的蛋白被稱為「澱粉樣蛋白沉積物」。



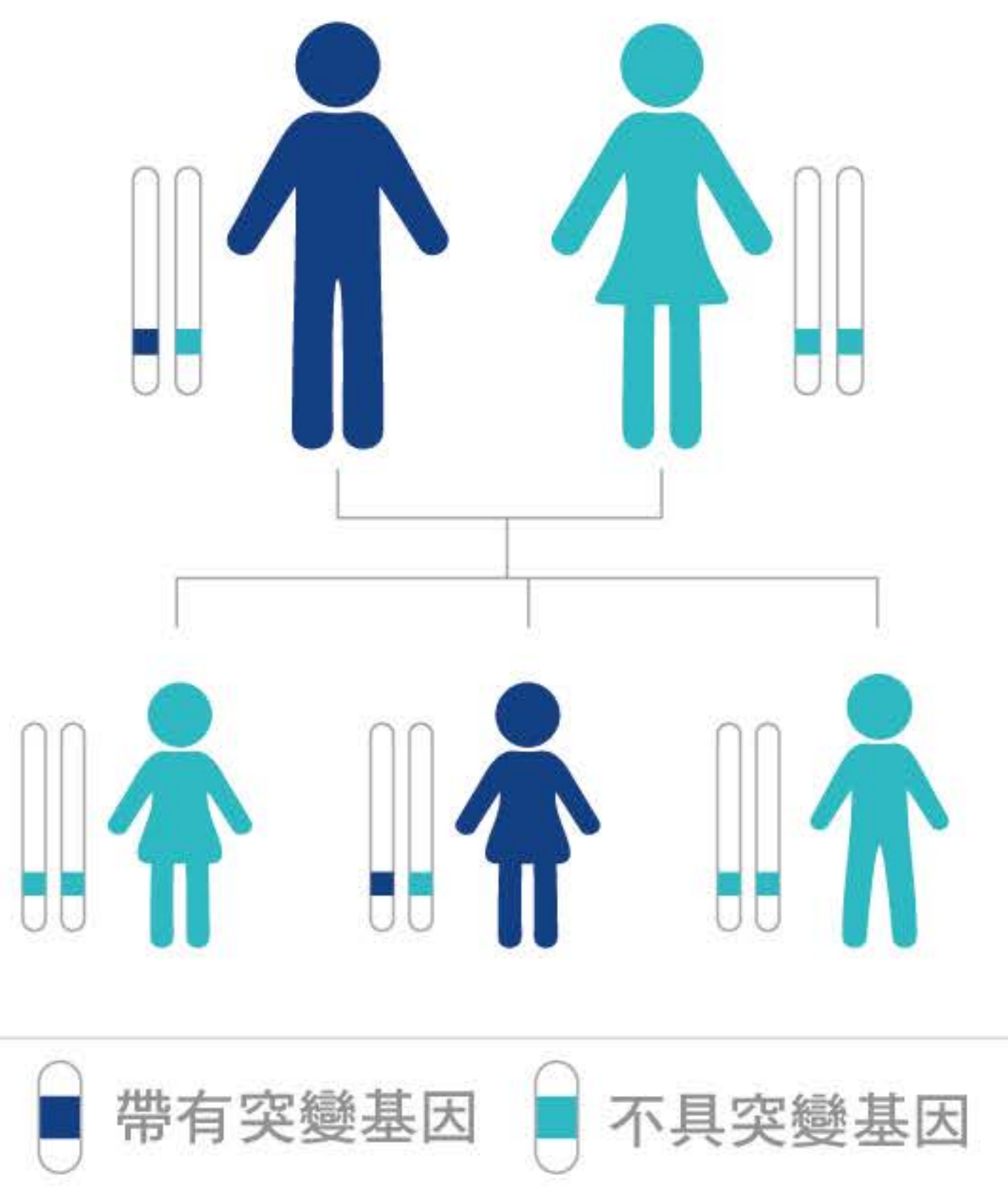
遺傳性澱粉樣蛋白疾病的
症狀

這些澱粉樣蛋白沉積物正是引發疾病症狀的元兇。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是如何遺傳的？

遺傳性澱粉樣蛋白疾病在家族之間傳遞。

如果雙親中有一人患有遺傳性澱粉樣蛋白疾病，每一名子女都有 50% 的機率遺傳到 TTR 突變基因。雖然子女可能擁有突變基因，並不代表他一定會發生遺傳性澱粉樣蛋白疾病。



儘管任何人都具有罹病風險，在像是非裔美國人、葡萄牙人以及愛爾蘭的後代等特定族群中，較為常見。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病會遺傳給下一代，因此務必了解此病在家族中是如何遺傳。



老榮，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者



我察覺到自己身上發生了一些變化。我的手腳變得麻木，而且有消化問題。當麻木感沿著雙腿和手臂往上延伸時，我就知道該去做檢查了。

瑞克，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者

遺傳性澱粉樣蛋白疾病會造成一系列症狀

就算是在同一個家族內，每位患者的遺傳性澱粉樣蛋白疾病症狀差異可以非常大。從 20 多歲到 60 多歲都有可能發病。疾病症狀會隨著時間惡化，請盡早與您的醫師談談。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病會影響身體多個部位，包括：



周邊神經系統：自大腦和脊髓分支出來的神經

- 周邊神經系統的神經損傷使得大腦與身體其他部位的溝通出現問題，包括您的手臂以及雙腿。



心血管系統（包含心臟與血管）：負責從血管運送血液以及氧氣到各個細胞

- 心臟肌肉的損傷有可能導致心臟衰竭。



自主神經系統：自大腦和脊髓連接到器官（像是心臟、胃、以及小腸）的神經組成

- 當自主神經系統沒有正確地工作時，有可能會影響身體的不自主功能，像是呼吸、消化及心跳。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病的可能症狀

與手、足、手臂以及腿神經相關的症狀



刺痛

麻木

腕隧道症候群

灼痛

冷熱感覺喪失

無法控制動作

虛弱無力

與心臟相關的症狀



疲勞

頭暈

呼吸急促

腿部水腫

全身性的症狀



反覆性的泌尿道感染

異常出汗

起立時暈眩

性功能障礙

噁心與嘔吐

腹瀉

嚴重便秘

非刻意的體重減輕

主要的症狀可能是由多發性神經病變引起，其為影響到感覺、動作、肌力和身體功能（如消化、排尿和性功能）的神經損傷。



其他症狀



青光眼

視線模糊或有斑點

飛蚊症

失智惡化

類中風症狀

腎功能不全

上述並未完全列出遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者可能會經歷的症狀，每位患者的症狀不同。您可能並不會發生以上所有的症狀，或是您可能不會在同一時間經歷這些症狀。遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀可能會隨著時間逐漸惡化。

關鍵在於正確的診斷

常見遺傳性澱粉樣蛋白疾病的患者被誤診，因為它的症狀與其他疾病的症狀相當類似。而認識遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀，有助於您在症狀出現時加以辨識。

朝下一步前進



如果您經歷了相關症狀，或發現自己有疾病家族史，請與您的醫師討論該如何採取正確的措施。醫師可能會將您轉介給對於這種疾病經驗豐富的醫師或遺傳諮詢師。

考慮進行基因諮詢與檢測



若醫師認為您有罹患遺傳性澱粉樣蛋白疾病的風險，醫師可能會建議您前往諮詢遺傳諮詢師。遺傳諮詢師為受過訓練的專業醫療人員，能提供以下服務：

- 協助正在考慮接受基因檢測的人，並且在檢測後提供指引
- 幫助人們了解基因、遺傳以及罹病風險
- 說明基因檢測的效益、限制以及檢測結果的解讀
- 提供疾病支持與資源的相關資訊

基因檢測可協助醫師判斷受檢者是否帶有遺傳性澱粉樣蛋白疾病相關的基因突變，進而縮短診斷所需時間，同時預防可能發生的誤診。

我學到了很多關於這個疾病的知識，
沒有那麼害怕了。我知道有很多專業
醫療人員在幫助像我們這樣的家庭，
這讓我更有希望。

蘇，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者家屬



疾病控制



目前的治療方法是藉由減少體內 TTR 的生成量，達到治療遺傳性澱粉樣蛋白疾病的效果；或透過與 TTR 結合，避免蛋白沉積物形成做為治療方法。

對於某些符合特定條件的患者而言，肝臟和/或心臟移植也是可行的選項。

醫師可能給予藥物處方，以協助控制患者的部分症狀。由於遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀會隨著時間惡化，對症狀的控制不能中斷。

目前還有其他可用於治療遺傳性澱粉樣蛋白疾病的藥物正在進行相關研究。

與遺傳性澱粉樣蛋白疾病共存



當您或您的家人確診了這種遺傳疾病時，您的日常生活可能受到重大衝擊。不論您是患者、家屬或是照護者，在您的家人與醫師間建構穩健的支持網路，可減輕一些疾病所帶來的負擔。



**如果您出現相關症狀，
或是想要了解遺傳性澱粉樣蛋白疾病
的治療選項，請與您的醫師談談。**

了解更多遺傳性澱粉樣蛋白疾病的相關資訊

Bridge® 計畫專為提高疾病認知、促進疾病教育、以及為病患、家屬以及照護者提供有用的工具所設計。

其他資訊和協助來源

罕見遺傳疾病一點通

web.tfrd.org.tw/index.html

罕見疾病基金會

www.tfrd.org.tw/tfrd/

澱粉樣蛋白沉積症基金會（國外網站）

www.amyloidosis.org

澱粉樣蛋白沉積症研究協會（國外網站）

www.arci.org

澱粉樣蛋白沉積症支持團體（國外網站）

www.amyloidosisupport.org

周邊神經基金會（國外網站）

www.foundationforpn.org

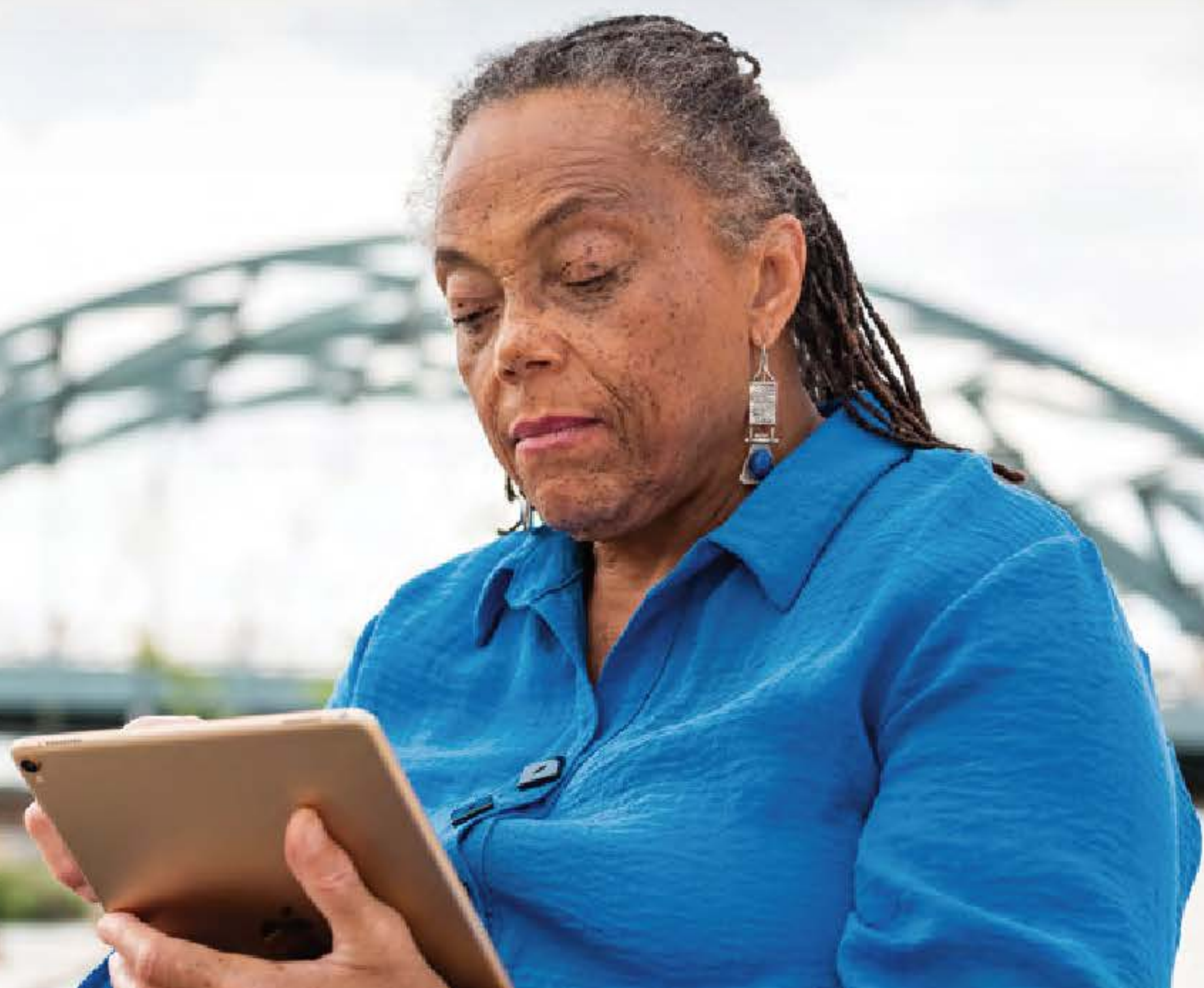
全球基因（國外網站）

www.globalgenes.org

全國罕病組織（國外網站）

www.rarediseases.org

希希，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者





更多關於遺傳性澱粉樣蛋白疾病的資訊
請見 www.hATTRbridge.com



Alnylam Act and The Bridge are registered trademarks of Alnylam Pharmaceuticals, Inc.
© 2020 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. All rights reserved. NP-USA-00137-V2

www.hATTRbridge.com 及標示為國外網站之網址皆為英文網頁，上述網頁提供之訊息也許不適用於臺灣患者。

