



希希，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者

遺傳性澱粉樣蛋白疾病

給您和您家人的罕見疾病入門

the 
BRIDGE[®]
hATTR amyloidosis



瑞克，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者，
與琳恩，其配偶與照護者

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是如何傳續下來的？

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是一種遺傳疾病－也就是說，當父母一方有遺傳性澱粉樣蛋白疾病，每一名子女都有 50% 的機率遺傳到致病的突變基因。

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。

會有那些症狀？

遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀會依病患而有所不同，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。

在疾病早期通常可見幾個主要的症狀，包括：

- 腕隧道症候群
- 虛弱無力
- 頭暈
- 手或腳麻木
- 腹瀉



如果您覺得您可能發生了遺傳性澱粉樣蛋白疾病的症狀，或是想起相關的家族病史，請與您的醫師討論。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是如何發生的？



TTR

甲狀腺素轉運蛋白（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。



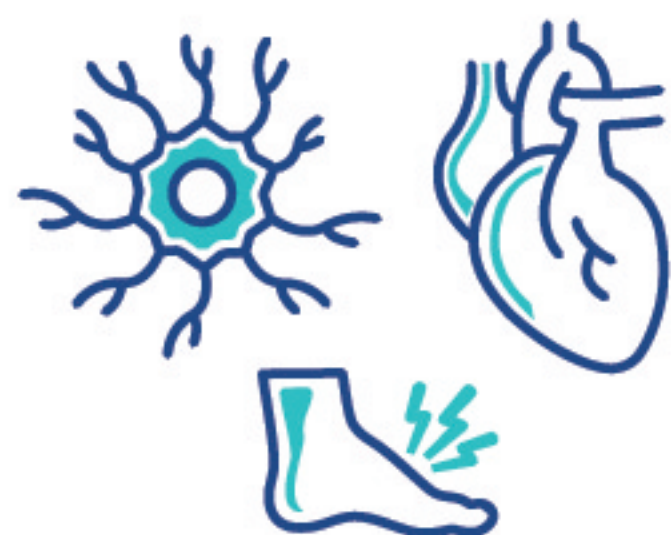
不正常的 TTR

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。

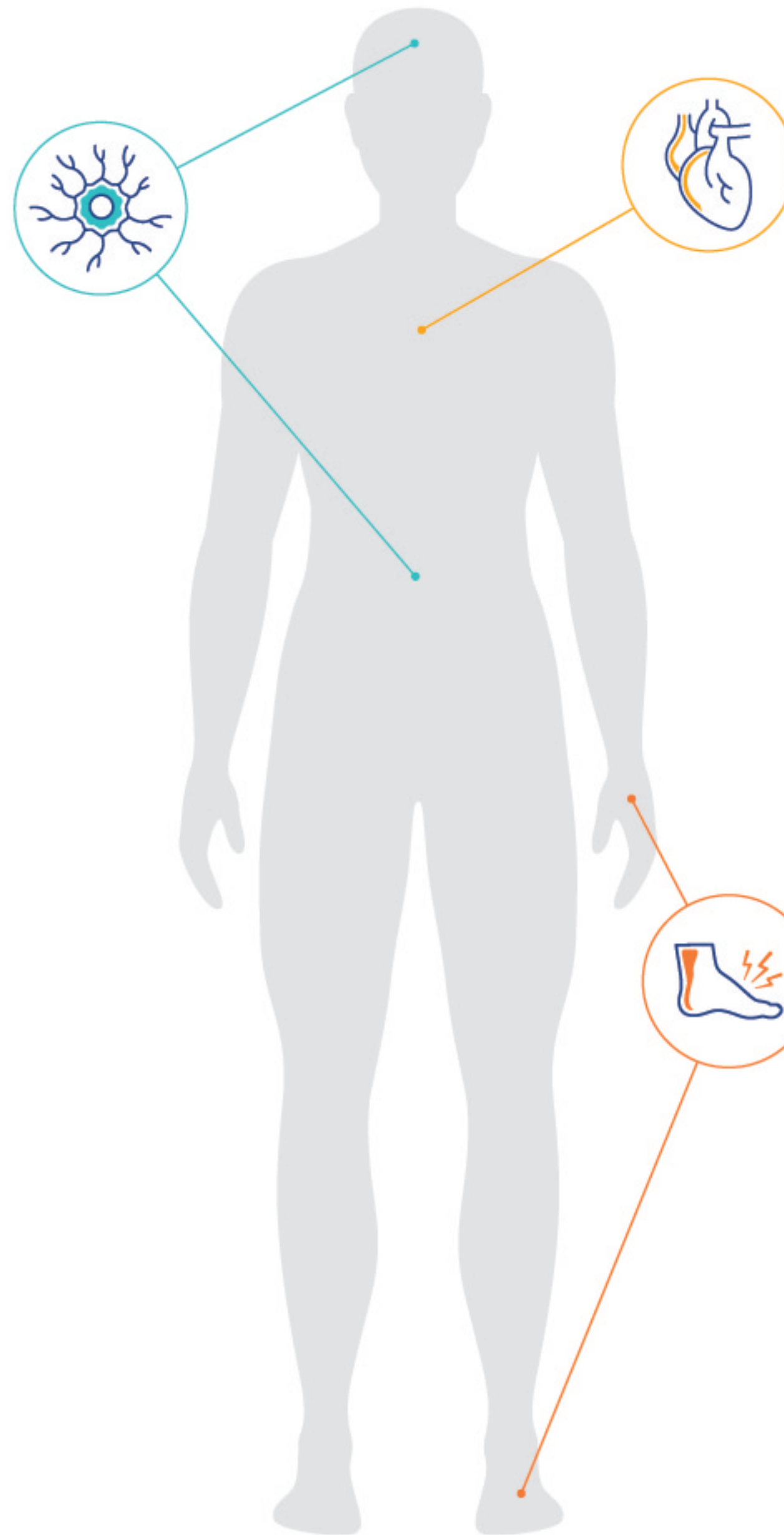
遺傳性澱粉樣蛋白疾病的可能症狀

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

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



與心臟相關的症狀

- 疲勞
- 頭暈
- 呼吸急促
- 腿部水腫

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

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。

遺傳性澱粉樣蛋白疾病是如何確診的？

如果您的醫生認為您有罹患遺傳性澱粉樣蛋白疾病的風險，他們可能會建議：

- 心臟和/或神經檢測
- 基因檢測



您的醫生也許會推薦您與遺傳諮詢師合作，遺傳諮詢師能幫助您和您的家人了解更多基因檢測的過程以及什麼樣的基因檢測適合您。基因檢測可協助醫師判斷受檢者是否帶有與遺傳性澱粉樣蛋白疾病相關的基因變異。

當我們全家都覺得受夠了的時候，我們決定自我充實更多關於遺傳性澱粉樣蛋白疾病的知識。我的家人很幸運地尋得幫助與支持。

蘇，遺傳性澱粉樣蛋白疾病患者家屬



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



The Bridge and Alnylam Act are registered trademarks of Alnylam Pharmaceuticals, Inc.
© 2020 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. All rights reserved. NP-USA-00136

www.hATTRbridge.com 為英文網頁，上述網頁提供之訊息也許不適用於臺灣患者。

