



# SOCIALSTYRELSEN

## ATTR amyloidose

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## ATTR amyloidose

Andre betegnelser: Amyloidose, ATTR, Familiær amyloidose

Beskrivelse **Introduktion**

Amyloidose er en aflejrings sygdom der skyldes ophobning af amyloid, et trådlignende fiber (fibril) der overvejende består af proteiner, i kroppens væv. Aflejringerne ødelægger vævet og kan nedsætte funktionen af de berørte organer. De organer, der hyppigst er involveret, er hjerte, nyrer, nervesystemet og mave/tarmsystemet. Store koncentrationer af amyloid i de vitale organer kan være livstruende.

Der findes mange forskellige typer amyloidose, der bliver kategoriseret efter det protein, der indgår i amyloidfibrillen. Nogle typer opstår i forbindelse med eller som følge af andre sygdomme/syndromer, mens andre opstår isoleret.



# SOCIALSTYRELSEN

Denne beskrivelse vil fokusere ATTR amyloidose. Se desuden beskrivelse af AL amyloidose, der ligesom ATTR amyloidose også optræder isoleret.

## Symptomer

Ved **ATTR amyloidose** kommer symptomerne fra forandringer i de perifære nerver, hjerte, mave/tarmkanalen og nyrerne. De første symptomer viser sig normalt fra først i voksenalderen til meget sent i livet. Man ved ikke, hvorfor der er så stor en variation i debuttidspunktet, men der synes at være en arvelig disposition. En hovedkomplikation ved ATTR amyloidose er motorsensorisk polyneuropati, der manifesterer sig ved et fremadskridende tab af følesans og motorik. De første symptomer er følelseløshed, prikken eller smerte i fødderne. Forstyrrelserne i følesansen bevæger sig op langs benet, og når de når knæene, begynder forstyrrelserne også i hænderne. Det er forskelligt fra person til person, om følesansen eller motorikken er mest berørt, men alle har motoriske og sensoriske forstyrrelser. Den nedsatte evne til at skelne mellem koldt og varmt øger risikoen for, at personen med ATTR amyloidose pådrager sig forbrændinger. Nedsat følelse i fødder og ben gør det vanskeligt at balancere og kan føre til, at personen let falder. Denne tendens forstærkes af den nedsatte motorik (dropfod - lammelse af fodleddets bevægelse, så foden ikke kan bøjes opefter). Forstyrrelserne i motorikken fører også til, at musklerne i fødder, ben og hænder bliver svage. Det bliver fx vanskeligt at gribe om ting. Personen vil, som sygdommen skrider frem, få brug for hjælpemidler til at støtte gangfunktionen eller kørestol.

Der er desuden også forstyrrelser af det autonome nervesystem i mave/tarmkanalen. Disse forstyrrelser fører først til forstoppelse, herefter til vekselvis forstoppelse og diarré for senere at overgå til ukontrollerbar diarré. Diarréen fører til underernæring og vægttab. Samtidig med diarréen vil personen have kvalme og opkast.

Hjertet rammes på to måder, idet der for det første ofte er forstyrrelser i de signaler, der styrer hjerterytmen, hvorfor mange behøver pacemaker, og for det andet er der ofte amyloidaflejringer i hjertemusklens, hvilket nedsætter hjertets evne til at pumpe. Dette fører til fald i blodtrykket, når man rejser sig, og sent i sygdomsforløbet kan det føre til hjertesvigt.

ATTR amyloidose er desuden kendetegnet ved, at der er protein i urinen. Med tiden kan dette føre til vanskeligheder ved at tømme blæren, urinvejsinfektioner samt senere i



forløbet nedsat nyrefunktion.

Amyloidaflejringer i øjets glaslegeme kan føre til nedsat syn og grøn stær. Sår på øjets hornhinde kan opstå på grund af tørre slimhinder.

Nedsat binyrefunktion og forstyrrelser af stofskiftet kan også forekomme.

### **Årsag**

ATTR amyloidose skyldes mutationer i genet TTR (placeret på kromosom 18). Dette gen styrer produktionen af proteinet TransThyRetin. Mutationen gør, at proteinet kan indgå forbindelse med andre substanser og danne amyloidfibriller. Disse fibriller aflejrer sig i de berørte organer. Man har påvist over 50 forskellige mutationer i genet. Af uvis grund udvikler kun 10% af dem med fejl på genet symptomer.

### **Arvelighed**

ATTR amyloidose har en autosomal dominant arvegang.

### **Diagnosticering**

For at få stillet diagnosen ATTR amyloidose må man 1) have nogle af de karakteristiske symptomer, der påvises ved en fysisk undersøgelse. Undersøgelsen kan understøttes af elektromyografi (EMG er en medicinsk teknik til at undersøge de fysiologiske egenskaber ved muskler og nerver), elektroneurografi (ENG er en undersøgelse af funktionen af nerver på arme og ben.), og test af det autonome nervesystems funktion 2) have en mutation på genet TTR (påvises ved DNA-analyse) samt 3) have amyloidophobninger i væv (påvises ved vævsprøve).

### **Behandling**

Da det meste (95%) af det fejlbehæftede protein transthyretin produceres i leveren, kan en levertransplantation stoppe sygdomsudviklingen. Foruden at stoppe udviklingen oplever mange transplanterede ligefrem en bedring. Transplantationen bør foretages så tidligt i sygdomsforløbet som muligt, for at undgå alvorlige skader på de vitale organer. Indgrebet vil dog ikke have nogen effekt på eventuelle skader af øjets glaslegeme, da det fejlbehæftede protein, der aflejrer sig her, produceres i øjets årehinde (choroidea).



# SOCIALSTYRELSEN

Behandlingen af polyneuropatien (tabet af følesans og svækkelsen af motorikken) går til dels ud på medicinsk at lindre smerterne, hvilket ofte kan være vanskeligt. Desuden er fysisk træning væsentlig for at kunne bevare de motoriske færdigheder så længe som muligt.

Lammelsen af fodleddet (dropfod) kan behandles med benskiner/støtteskiner.

En diætist kan hjælpe med komplikationerne i forbindelse med forstyrrelser af mave/tarmkanalen. Det kan desuden blive nødvendigt at lægge en kolostomi. Vanskeligheder ved at tømme blæren kan mindskes ved træning. I visse tilfælde kan det være nødvendigt at lægge enten et midlertidigt eller permanent kateter. Nyresvigt behandles medicinsk. Dialyse kommer sjældent på tale, da nyresvigt ofte forekommer sent i forløbet, og personen da har mange andre alvorlige symptomer som vanskeliggør dialyse. Ofte vælger man ved en levertransplantation også at foretage en nyretransplantation, da de svækkede nyrer belastes yderligere af den immunregulerende medicin, der gives i forbindelse med operationen.

Aflejringer i øjets glaslegeme bortopereres. Grøn stær behandles medicinsk. Behandling med binyrebarkhormoner i forbindelse med en levertransplantation kan lede til grå stær, som behandles kirurgisk.

## Prognose

ATTR amyloidose (FAP) er en fremadskridende livstruende sygdom, og uden levertransplantation er den gennemsnitlige levealder 9 til 13 år, efter at de første symptomer viser sig. Forløbet synes at være kortere, jo yngre man er, når sygdommen debuterer.

Anslået antal i Danmark:

I Sverige anslår man, at der er 20 tilfælde pr. 1 million indbyggere. Det ville svare til, at der er 110 personer med ATTR amyloidose her i landet. Formodentlig er antallet i Danmark dog forholdsvis lavere, da sygdommen er noget hyppigere i Nordsverige.

Kilde:

[Den svenske socialstyrelses database over sjældne sygdomme](#)  
[Ugeskrift for læger](#)  
[Orphanet europæisk database over sjældne sygdomme](#)  
[Boston University Amyloid treatment and research program](#)

Forfatter



# SOCIALSTYRELSEN

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin.

Udarbejdet:

Juli 2010

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Betydningen af en god udredning

Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

## **Betingelser for offentlig støtte**

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der



# SOCIALSTYRELSEN

kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

## **Merudgifter**

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

**Læs mere om merudgifter til handicappede børn**

**Læs mere om merudgifter til handicappede voksne**

**Læs også denne guide til forældre med handicappede børn (pdf)**

**Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn**

**Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne**

## **Træning og fysioterapi**

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet



# SOCIALSTYRELSEN

af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

**[Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)**

**[Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)**

**[Læs mere om vederlagsfri fysioterapi](#)**

**[Læs mere om genoptræning i hospitalsregi](#)**

## **Hjælpemidler**

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

**[Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler](#)**

## **Medicintilskud**

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkeltilskud i Lægemiddelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).

**[Læs mere om medicintilskud](#)**

## **Praktisk hjælp og støtte**

Hvis du har svært ved at klare hverdagen i hjemmet ved egen hjælp, kan du søge hjemmehjælp hos kommunen. Hjemmehjælp består af personlig hjælp og pleje samt



# SOCIALSTYRELSEN

hjælp til nødvendige praktiske opgaver i hjemmet.

## **Læs mere om praktisk hjælp og støtte**

### **Støtte i job**

Mennesker med sygdom kan have svært ved at fastholde et job eller starte igen efter et langvarigt sygdomsforløb på grund af den øgede risiko for sygefravær. Der er derfor mulighed for at arbejdsgiver og lønmodtager kan lave en aftale, hvor der opnås refusion af sygedagpenge fra første fraværsdag.

## **Læs mere om støtte i job**

### **Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension**

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevne metoden skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, fleksjob eller pension kan komme på tale.

## **Læs mere om fleksjob, skånejob, revalidering**

## **Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob**

## **Læs mere om arbejdsevne metoden**

## **Læs også DUKHs guide til arbejdsevne metoden og fleksjob**

### **Førtidspension**

Førtidspension gives efter arbejdsevnekriteriet. Ved arbejdsevne forstås om, man har evnen til at tjene en indtægt til hel eller delvis selvforsørgelse ved at passe et arbejde ud fra de krav, der stilles på arbejdsmarkedet. Hvis de ikke er i stand til at opfylde de krav, kan man tildeles førtidspension. Forud for en tildeling skal arbejdsevnen vurderes.





# SOCIALSTYRELSEN

## Læs mere om førtidspension

Mere faglig viden:

Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: [genetik@rh.dk](mailto:genetik@rh.dk)

Statens Serum Institut (Klinisk Biokemi og Immunologi)

Klinisk Biokemi og Immunologi

Artillerivej 5

2300 København S

Tlf.: 3268 3268

Mail: [serum@ssi.dk](mailto:serum@ssi.dk)

Herlev Hospital (Hæmatologisk Afdeling L)

Hæmatologisk Afdeling L

Herlev Ringvej 75

2730 Herlev

Tlf.: 3868 2969

Mail: [haematologi@heh.regionh.dk](mailto:haematologi@heh.regionh.dk)

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri

Fagområdet synshandicap

Edisonsvej 18. 1.

5000 Odense C

Tlf.: 72 42 41 00

Mail: [vihs@socialstyrelsen.dk](mailto:vihs@socialstyrelsen.dk)

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri

Fagområdet bevægelseshandicap

Edisonsvej 18. 1.

5000 Odense C



# SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 72 42 41 00

Mail: [vihs@socialstyrelsen.dk](mailto:vihs@socialstyrelsen.dk)

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Rigshospitalet](#)

Rigshospitalet er en del af Region Hovedstaden, og Rigshospitalet har som sundhedsvidenskabeligt udviklingscenter særlige opgaver inden for patientbehandling, forskning og uddannelse.

[Herlev Hospital](#)

Hospitalet er et af Region Hovedstadens områdehospitaler.

Internationale links:

[eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

[National Institutes of Health \(NIH\) Office of rare diseases \(ORD\)](#)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

[PubMed](#)

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[Health on the Net foundation](#)



# SOCIALSTYRELSEN

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

## OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk.

[Amyloidose - finnish type](#)

[Amyloidose - Visceral/renal](#)

På hjemmesiden hos [Amyloid Treatment and Research Center](#), Boston University School of Medicine er der megen information om de forskellige typer af amyloidose, både for patienter og for læger.

Centre for Amyloidosis and Acute Phase proteins på University College London har også [en beskrivelse af amyloidose](#)

Orphanet har også [en artikel om Amyloidose](#)

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Der findes internationale support grupper:

[Amyloidosis Foundation, USA](#)

[Amyloidosis Support Groups, USA](#)

Læs også:

- Der er udviklet lægemidler specifikt til denne diagnose under 'Orphan drugs' programmet. **[Læs mere om Orphan Drugs](#)**
- Ugeskrift for Læger (1999): **[Amyloidose](#)** af Jens Schiersing Thomsen, Thomas Horn & Poul Schlichting.