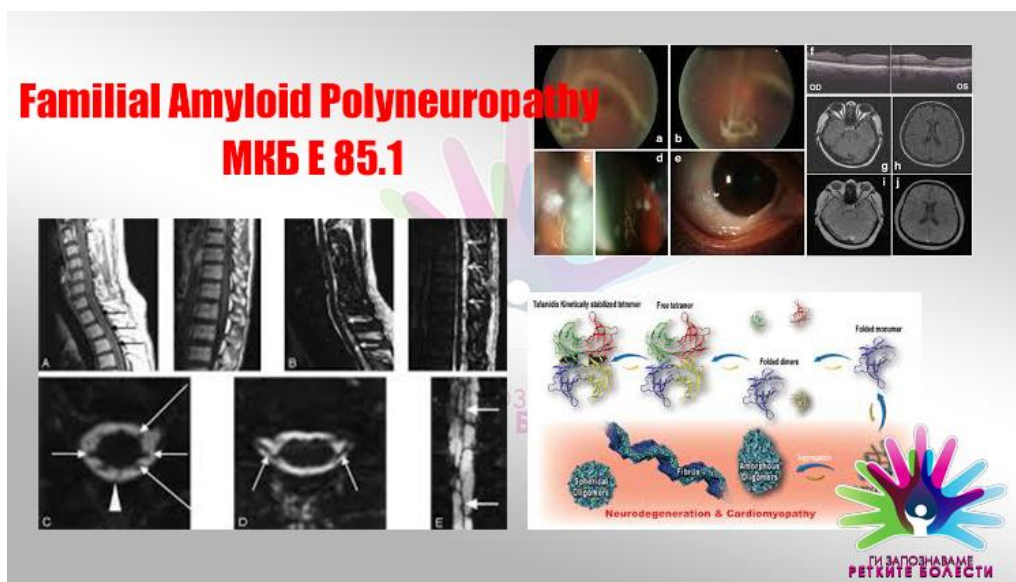


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## ФАМИЛИЈАРНА АМИЛОИДНА ПОЛИНЕУРОПАТИЈА (FAP)

Familial amyloid polyneuropathy - МКБ Е 85.1



Фамилијарни амилоидни полиневропатии (FAP) се група на мултисистемски нарушувања кои се опасни по живот. Лезиите на нервите се индуцирани со депозити на амилоидни фибрили, најчесто поради мутираниот транстиретин (TTR). Застапеноста и возраста на почетокот на FAP кај луѓето кои ја носат истата мутација се разликуваат меѓу земјите. TTR FAP обично предизвикува полиневропатија зависна од нервите, која започнува во нозете со губење на температурни и болни сензации, заедно со опасна по живот автономна дисфункција, што води до кахексија и смрт во просек од 10 години. Амилоидна полиневропатија (FAP) или амилоидна полиневропатија (TTR), е ретка, наследна и прогресивна болест. TTR-FAP е болест која влијае на нервниот систем. Таа предизвикува премногу протеин наречен амилоид кој се создава во органите и ткивата на телото. Болеста се влошува со текот на времето.

FAP за првпат беше идентификуван во 1952 година, кога беше забележан во неколку семејства во Португалија. Се проценува дека само 1 на 100.000 луѓе имаат FAP во САД и во повеќето делови од Европа. Во Македонија за сега се регистрирани тројца пациенти со Фамилијарна амилоидна полиневропатија.

### Причини

FAP е предизвикана од мутации во генот TTR. До денес, пријавени се повеќе од 100 различни мутации во генот. Генот на TTR обезбедува инструкции за протеини, главно



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

произведени во црниот дроб, што е важно за правилниот транспорт на витамин А и хормон наречен тироксин низ телото. Мутантниот ТТР протеин создава амилоидни депозити во ткивата, главно во нервите, срцето, бубрезите и очите, кои полека се издигнуваат и предизвикуваат оштетување на засегнатите органи, што доведува до симптоми на болеста. Само една копија од мутираниот ГТР-ген е доволна за да предизвика болест. Еднакво е честа кај мажите и жените.

### Симптоми и дијагноза

Возраста во која првите симптоми на развој на FAP варираат во голема мера и можат да се појават на возраст меѓу 20 и 80 години. Како резултат на тоа, некои луѓе можеби нема да доживеат никакви симптоми, но сепак може да го пренесат дефектниот ген кај нивните деца. Симптомите на FAP вклучуваат периферна невропатија која може да се појави рано како абнормална сензација во рацете и нозете, како што се вкочанетост, пецкање или палење и автономна невропатија, кога нервите кои ги контролираат несаканите телесни функции како што се крвниот притисок, и варење, се оштетени. Болеста обично се влошува повеќе од пет до 15 години и често завршува со смрт од срцева слабост.

Кога докторите се сомневаат во FAP поради симптоми на пациентот, дијагнозата може да се потврди со биопсија на ткиво.

### Третман

Не постои лек за FAP, и единствениот достапен третман се состои од управување со симптомите на болеста. Лекарите можат да препишат лекови за стабилизатор на ТТР за да ја забават прогресијата на болеста и да го намалат неговото влијание врз секојдневниот живот на пациентот. Трансплантација на црн дроб, исто така, може да биде опција за некои пациенти со FAP да го прекинат производството на дефектен ТТР протеин. Кај пациенти со тешка срцева болест, може да биде потребна трансплантација на срце.

### Симптоми

Бидејќи ТТР-FAP може да влијае на голем број на органи и системи во вашето тело, може да има многу различни симптоми. Најсериозните проблеми се проширување на срцето и неправилни отчукувања на срцето, причина за смрт кај многу луѓе со ТТР-FAP.

Некои проблеми со очите со кои може да се сретнете се:

- Облачност
- Суви очи
- Зголемен притисок во окоето (глауком)



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

### - Добивање дијагноза

Ако знаете дека TTR-FAP има во вашето семејство, вашиот лекар најверојатно ќе ви предложи да направите ДНК тест за да видите дали имате ген што го предизвикува. Вашиот доктор можеби ќе сака да направи тестови поврзани со симптомите што ги имате, особено за вашите нерви и срце. Тестови за крв и урина. Овие едноставни лабораториски тестови понекогаш ќе покажат дали има премногу протеини во вашето тело.

### Ткивна биопсија

Ова е главниот тест за дијагностицирање на TTR-FAP. Вашиот лекар ќе земе малку ткиво од вашето тело, често со мало парче маст од стомакот или од страната. Потоа лабораторија ги тестира резултатите.

### Третман

Единствениот третман кој може да го запре напредокот на TTR-FAP и да ви помогне да живеете подолго е трансплантација на црн дроб .

Единствен лек кој може да ја забави оваа болест е Vyndaqel (Tafamidis) кој се користи за да се одложи оштетувањето на нервите предизвикано од транстиретинската амилоидоза, наследна болест во која влакната што се нарекуваат амилоиди се издигнуваат во ткивата околу телото, вклучувајќи ги и нервите. Vyndaqel се користи кај возрасни пациенти со рана фаза на нервно заболување (фаза 1). Пациентите во Република Македонија веќе примаат терапија со овој лек, кој не ја лекува болеста, но ја забавува нејзината прогресија.

Бидејќи бројот на пациенти со транстиретинска амилоидоза е низок, болеста се смета за „ретка“, а Vyndaqel беше назначен како „лек сирак“ (лек кој се користи кај ретки болести).

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

