

# Árvore genealógica de saúde

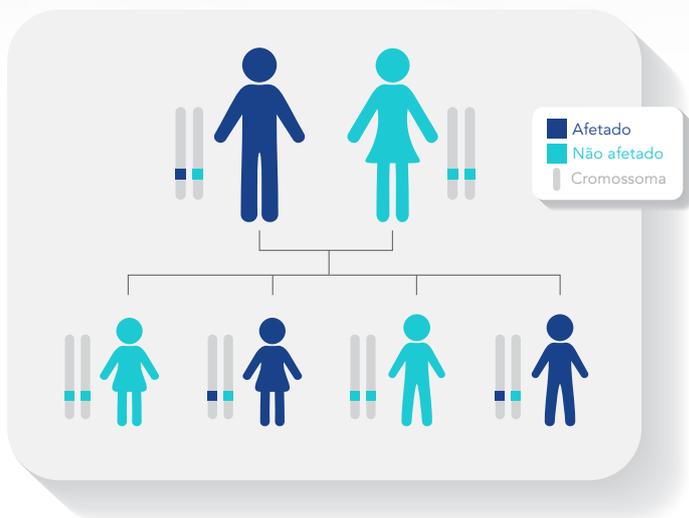
Faça o mapa dos seus antecedentes familiares  
de amiloidose ATTR hereditária

## Amiloidose ATTR hereditária (ATTRh): a importância de mapear os antecedentes familiares

Este gráfico poderá ajudar a mapear os seus antecedentes familiares e determinar quem poderá estar em risco de desenvolver amiloidose ATTR hereditária (ATTRh).

### Amiloidose ATTRh—uma doença herdada

A amiloidose ATTRh é uma doença rara que afeta cerca de 50 mil doentes em todo o mundo. É uma doença herdada provocada por uma alteração genética (mutação) que afeta o funcionamento de uma proteína designada por transtirretina (TTR). A idade na qual os sintomas iniciais aparecem pode variar, podendo surgir desde os 20 aos 60 anos. É transmitida num padrão autossómico dominante, o que significa que uma pessoa só precisa de herdar uma cópia do gene afetado de um progenitor para desenvolver a doença. Quando um progenitor transporta uma mutação autossómica dominante, qualquer filho terá 50% de probabilidade de herdar essa mutação.



**Um membro da família pode herdar o gene TTR com uma mutação, mas ter a mutação não significa que irá desenvolver amiloidose ATTRh. Caso tenha dúvidas, contacte o seu médico assistente.**

**Ao colaborar com os seus familiares no preenchimento desta folha poderá dar-lhes informações sobre a amiloidose ATTRh, os seus sintomas e como é transmitida entre gerações. Pode usar outros materiais neste kit para conhecer a causa e os sintomas desta doença.**

Aqui está um exemplo de como pode preencher o “ramo” de cada familiar:

### Mãe

Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não

Indicar sintomas:

Síndrome do túnel cárpico, torturas ao colocar-se de pé, inchaço nas pernas, dor no peito

Idade em que foi diagnosticada: Não diagnosticada

Outras condições de saúde relevantes: Doença cardíaca

### Pai

Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não

Indicar sintomas:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

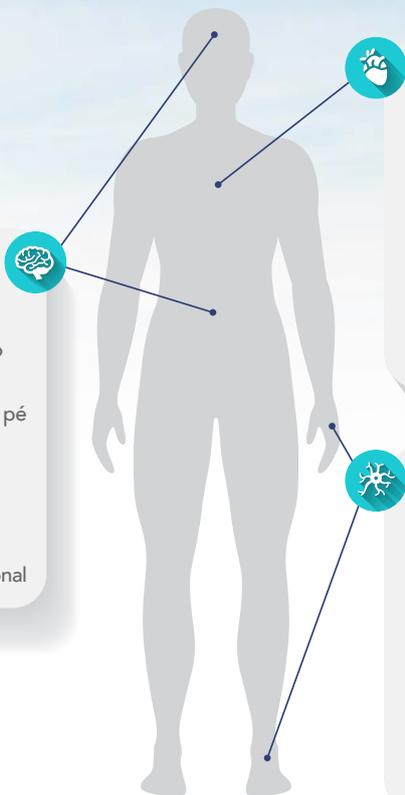
Idade em que foi diagnosticada: Não diagnosticada

Outras condições de saúde relevantes: Diabetes



**O aconselhamento genético pode ajudar a compreender a sua probabilidade de herdar a doença, bem como a familiarizar-se com o processo de teste e as implicações de um diagnóstico. Fale com o seu médico assistente.**

# Os sintomas variados da amiloidose ATTRh



## Disautonomia

Os sintomas da disautonomia incluem:

- Infecções do trato urinário
- Transpiração excessiva
- Tonturas ao colocar-se de pé
- Disfunção sexual
- Náuseas e vômitos
- Diarreia
- Prisão de ventre grave
- Perda de peso não intencional

## Miocardiopatia

Os sintomas de miocardiopatia incluem:

- Aumento da fadiga
- Tonturas
- Falta de ar
- Inchaço nas pernas (edema)
- Palpitações e ritmo cardíaco anormal (fibrilação auricular)
- Dor no peito

## Polineuropatia

A polineuropatia inclui sintomas como:

- Formigueliro
- Dormência
- Síndrome do túnel cárpico
- Ardor
- Perda de sensibilidade à temperatura
- Fraqueza
- Insuficiência renal

## Outros sintomas

- Glaucoma
- Visão turva ou com manchas
- Anomalias da pupila ou vasos sanguíneos na zona branca do olho
- Descolamento da retina
- Demência progressiva
- Dores de cabeça
- Perda de controle de movimentos
- Convulsões
- Fraqueza
- Episódios tipo AVC

**Avó**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Avô**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Avó**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Avô**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Tia/Tio**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Tia/Tio**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Mãe**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Pai**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Tia/Tio**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Tia/Tio**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Registe todos os antecedentes familiares**  
 Use este espaço para registar todas as notas importantes sobre conversas com familiares, incluindo os antecedentes familiares e passos do seguimento.

Mutação genética: \_\_\_\_\_

Notas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Irmã/irmão**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Irmã/irmão**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Você**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Cônjuge**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Filho/Filha**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Filho/Filha**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Filho/Filha**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Filho/Filha**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Filho/Filha**  
 Teve sintomas de amiloidose ATTRh?  Sim  Não  
 Indicar sintomas:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Idade em que foi diagnosticada: \_\_\_\_\_  
 Outras condições de saúde relevantes:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

## Descubra mais informações e recursos sobre a amiloidose ATTRh em hATTRbridge.pt

### Referências:

Hawkins PN. *Ann Med*. 2015;47(8):625-638.

Hanna M. *Curr Heart Fail Rep*. 2014;11(1):50-57.

Damy T. *J Cardiovasc Transl Res*. 2015;8(2):117-127.

Coelho T. *Curr Med Res Opin*. 2013;29(1):63-76.

Conceição I. *J Peripher Nerv Syst*. 2016;21(1):5-9.

National Institutes of Health: Department of Health and Human Services. Genetics Home Reference. Transthyretin amyloidosis. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/transthyretin-amyloidosis>. Accessed May 9, 2019.



© 2019 Aynylam Pharmaceuticals, Inc. Todos os direitos reservados.  
TTR02-PRT-00001-032019 05.2019

