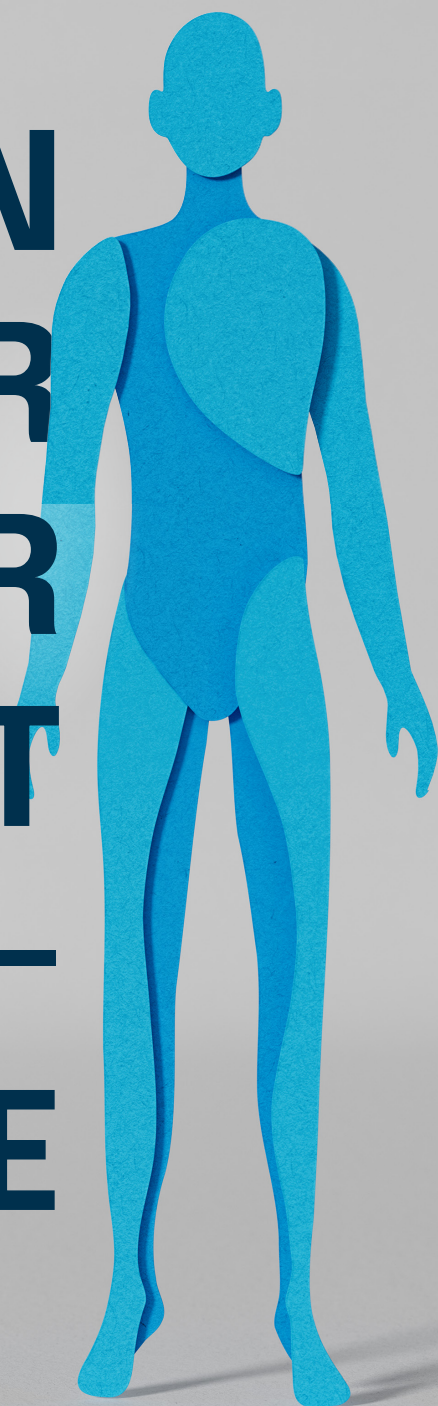



**SPRECHEN
SIE MIT IHRER
ÄRZTIN ODER
IHREM ARZT
ÜBER ATTR-
AMYLOIDOSE**



The background of the page is an abstract composition of layered, paper-like shapes in various shades of blue and orange. The shapes are cut out and layered, creating a sense of depth and movement. The top half of the page has a dark blue background, while the bottom half has a white background. The abstract shapes are scattered across both halves, with some overlapping the text areas.

Wenn Sie glauben, dass Sie Symptome einer ATTR-Amyloidose haben, sollten Sie zunächst mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt sprechen. Bringen Sie diesen Gesprächsleitfaden zu Ihrem nächsten Arzttermin mit – er enthält wichtige Informationen, die Sie auf Ihr Gespräch über ATTR-Amyloidose vorbereiten können.

Füllen Sie vorab [die Symptom-Checkliste](#) aus und bringen Sie die Ergebnisse zum Termin mit. Eine Auflistung Ihrer Symptome kann Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt helfen, Ihre Beschwerden besser zu verstehen.

ÜBER ATTR-AMYLOIDOSE

ATTR-Amyloidose ist eine unterdiagnostizierte und potenziell lebensverkürzende Erkrankung, die unbehandelt schnell voranschreiten kann.^{1,2} Sie wird durch die Ansammlung von fehlgefalteten Transthyretin (TTR)-Proteinen verursacht, die hauptsächlich in der Leber produziert werden. TTR ist am Transport von Vitamin A und anderen Substanzen im Körper beteiligt.³

Es gibt zwei Haupttypen der ATTR-Amyloidose:

ATTRwt

Wildtyp-ATTR-Amyloidose: Dieser Typ ist nicht vererbbar. Er tritt in der Regel im Zusammenhang mit dem Alterungsprozess auf und betrifft meist das Herz. Weltweit sind schätzungsweise 200.000 bis 300.000 Menschen davon betroffen.⁴

ATTRv

Erbliche ATTR-Amyloidose: Dieser Typ betrifft weltweit etwa 50.000 Menschen und wird durch eine Veränderung in dem Gen, das für das TTR kodiert, verursacht. Das kann bedeuten, dass auch weitere Mitglieder Ihrer Verwandtschaft betroffen sind.⁵

Die Diagnose der ATTR-Amyloidose kann schwierig sein, da die Symptome von Person zu Person sehr unterschiedlich sind und mehrere Körperteile betreffen können. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verwenden möglicherweise Begriffe wie ATTR-Amyloidose mit Kardiomyopathie (CM) bzw. ATTR-CM (mit Auswirkungen auf das Herz) oder ATTR-Amyloidose mit Polyneuropathie bzw. ATTR-PN (mit Auswirkungen auf die Nerven). Dies sind die beiden häufigsten Erscheinungsformen der ATTR-Amyloidose, wobei bei manchen Menschen eine Kombination aus beiden auftritt.

- **ATTR-Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTR-PN):** Polyneuropathie bezeichnet eine Schädigung der Nerven, die die Empfindungs- und Bewegungsfähigkeit, die Muskelkraft, das Verdauungssystem und andere Körperfunktionen beeinträchtigt.^{6,7,8}
- **ATTR-Amyloidose mit Kardiomyopathie (ATTR-CM):** Bei der Kardiomyopathie handelt es sich um eine Erkrankung des Herzmuskels, die es dem Herzen erschwert, Blut in andere Teile des Körpers zu pumpen, was zu Herzinsuffizienz führen kann.⁹

Mögliche Anzeichen einer ATTR-Amyloidose^{2,10}

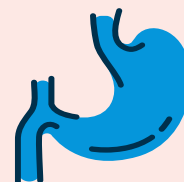
Zu den möglichen Symptomen der ATTR-Amyloidose gehören:



Schmerzen und Taubheitsgefühl in den Füßen und Händen



Atemnot



Verdauungssymptome wie Durchfall oder Verstopfung



Müdigkeit



Karpaltunnelsyndrom



Sexuelle Funktionsstörungen



Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien), unregelmäßiger Herzschlag, Ohnmacht oder Schwellungen in den Beinen (Ödeme)

Hinweis: Dies ist keine vollständige Liste der Symptome, die bei Menschen mit ATTR-Amyloidose auftreten können. Da die ATTR-Amyloidose viele Systeme im Körper beeinträchtigen kann, ist es wichtig, dass Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über all Ihre Symptome sprechen. Eine frühzeitige Diagnose ist wichtig, da eine unbehandelte ATTR-Amyloidose schnell fortschreiten kann.

5

Machen Sie sich mit den Untersuchungen vertraut

Wenn Ihre Ärztin oder Ihr Arzt vermutet, dass bei Ihnen eine ATTR-Amyloidose vorliegen könnte, wird sie/er Ihre Herz- oder Nervenfunktion durch Bildgebung oder andere Untersuchungen beurteilen.

Untersuchungen, die die Funktionsfähigkeit Ihres Herzens messen:

- ✓ **Bei einer Elektrokardiographie (EKG)** zeichnen Elektroden, die auf die Haut geklebt werden, die elektrische Aktivität und den Herzrhythmus auf.
- ✓ **Bei einem Herzultraschall** wird mithilfe von Ultraschallwellen die Herzstruktur sichtbar gemacht. Die Funktion der Herzklappen sowie die Kraft des Herzmuskels können untersucht werden.
- ✓ **Bei einer kardialen Magnetresonanztomographie (CMR)** wird mithilfe eines Magnetfelds die Herzstruktur sichtbar gemacht und die Durchblutung des Herzens bestimmt.

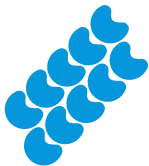
Untersuchungen, die die Funktionsfähigkeit Ihrer Nerven messen:

- ✓ **Eine Nervenleitungsuntersuchung (NCS)** kann Nervenschäden erkennen. Dabei wird mithilfe von Elektroden die Geschwindigkeit gemessen, mit der elektrische Impulse durch die Nerven geleitet werden.
- ✓ **Die Elektromyographie (EMG)** kann Anomalien in den Nerven und Muskeln erkennen, indem sie die elektrische Aktivität der Muskeln als Reaktion auf die Stimulation eines Nervs misst.

Bestätigung der Diagnose

6

Wenn die Voruntersuchungen den Verdacht auf eine ATTR-Amyloidose begründen, können zusätzliche Untersuchungen durchgeführt werden, um die Diagnose zu bestätigen:



Eine Szintigraphie (mit einem Tracer, ^{99m}Technetium, der spezifisch ist für kardiale Amyloidose): eine bildgebende Untersuchung – ohne chirurgischen Eingriff – zum Nachweis von Amyloid-Ablagerungen im Herzen.



In unklaren Fällen kann auch eine Gewebebiopsie zum Nachweis von Amyloid-Ablagerungen im Gewebe notwendig sein.



Ein Gentest zum Nachweis einer Veränderung im *TTR*-Gen. Um festzustellen, ob Sie an einer Wildtyp- oder erblichen ATTR-Amyloidose leiden, kann eine genetische Untersuchung empfohlen werden.

Wenn sich herausstellt, dass Sie an der erblichen Form der ATTR-Amyloidose leiden, kann ein Gespräch mit Ihren Verwandten dazu beitragen, deren Erkrankungsrisiko zu verstehen.

Hinweis: Diese Liste ist nicht vollständig. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt kann Ihnen je nach Ihren spezifischen Symptomen weitere Untersuchungen empfehlen.

FRAGEN AN IHRE ÄRZTIN ODER IHREN ARZT



Gezielte Fragen helfen Ihnen, bei Ihrem Arzttermin Klarheit zu gewinnen. Sollte Ihre Hausärztin oder Ihr Hausarzt den Verdacht auf ATTR-Amyloidose haben, ist der nächste Schritt in der Regel die Überweisung an ein Fachzentrum. Die folgenden Fragen können Ihnen als Leitfaden für das Gespräch mit Ihrer Hausärztin oder Ihrem Hausarzt dienen:

Wenn Sie Symptome haben:

- Ich habe [Symptom einfügen, z. B. Taubheitsgefühl, Atemnot, Müdigkeit]. Könnte es möglicherweise sein, dass ich eine ATTR-Amyloidose habe?
- Gibt es Untersuchungen, mit denen Sie überprüfen können, ob mein Herz oder meine Nerven betroffen sind?
- Könnten meine Symptome mit mehr als einer Erkrankung zusammenhängen? Wie lässt sich das feststellen?

Wenn Sie sich über Risiken Gedanken machen:

- Ich habe gelesen, dass ATTR-Amyloidose in manchen Fällen erblich sein kann. Könnten meine Symptome mit einer erblichen Form zusammenhängen?
- Erhöhen bestimmte Erkrankungen bei meinen Verwandten, mein Alter oder meine ethnische Herkunft mein Risiko für eine ATTR-Amyloidose?
- Würde ein Gentest helfen, zu klären, ob ich eine erbliche Form der Krankheit habe?

Wenn eine Verdachtsdiagnose gestellt wurde:

- Welche Untersuchungen werden Sie bei mir nun durchführen?
- Was könnten die Ergebnisse bedeuten und wie würden sie sich auf die nächsten Schritte auswirken?
- Können Sie mich zur weiteren Untersuchung an eine Spezialistin bzw. einen Spezialisten überweisen, wenn der Verdacht auf ATTR-Amyloidose besteht?

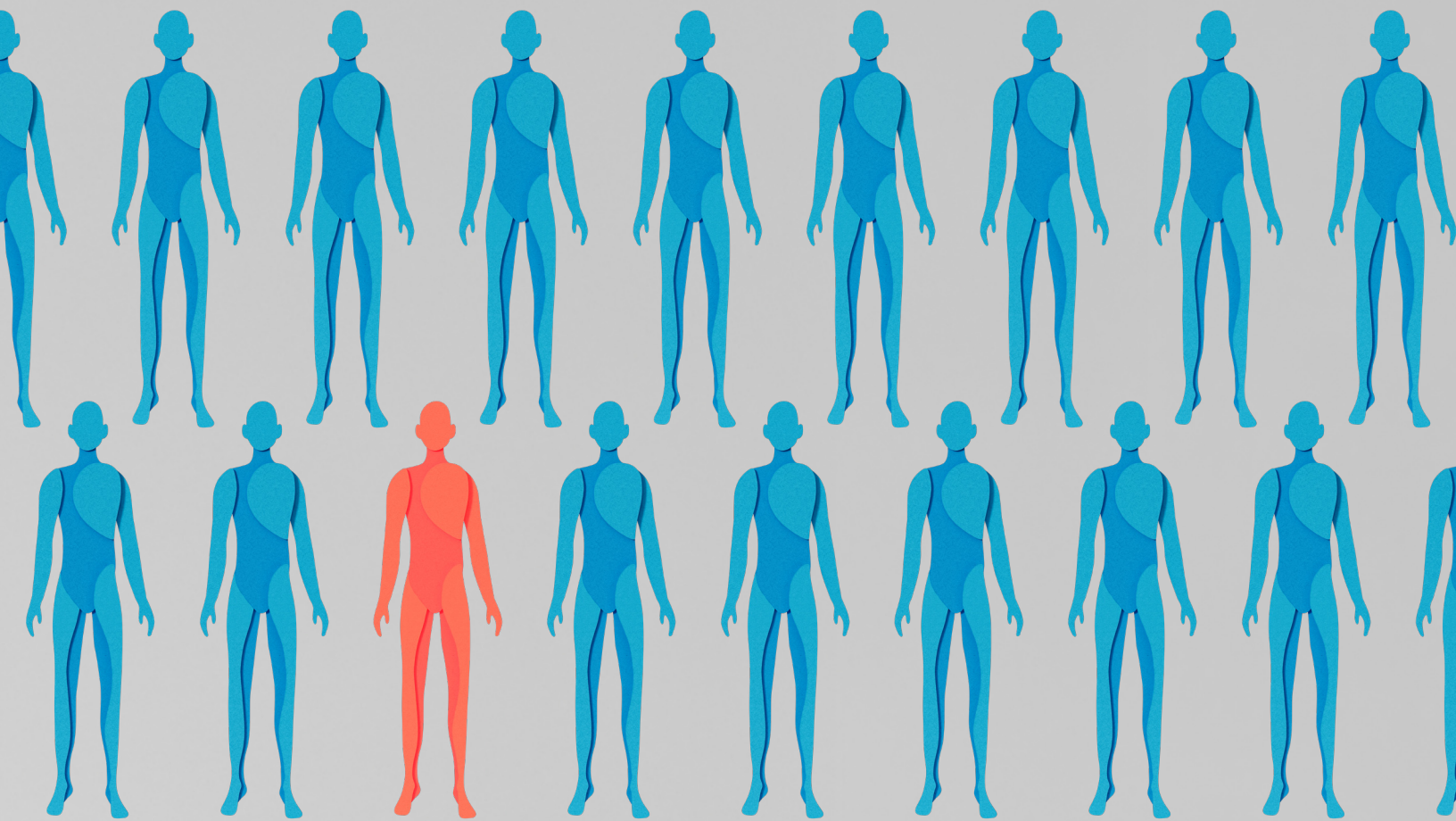
Wenn eine Überweisung erforderlich ist:

- Wenn meine Symptome mit dem Herzen zusammenhängen, könnten Sie mich an eine Kardiologin oder einen Kardiologen überweisen, die/der sich mit ATTR-Amyloidose auskennt?
- Wenn meine Symptome mit den Nerven zusammenhängen, könnten Sie mich an eine Neurologin oder einen Neurologen überweisen, die/der Erfahrung mit seltenen Krankheiten hat?

Wenn eine ATTR-Amyloidose bestätigt wird oder ein starker Verdacht besteht:

- Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es? Und wie unterscheiden sich diese?
- Wie schnell schreitet ATTR-Amyloidose fort, wenn sie unbehandelt bleibt?
- Wie kann ich mit meiner Familie über die Erkrankung sprechen?

Dieser Leitfaden dient der allgemeinen Information und ersetzt keine medizinische Beratung. Sprechen Sie bei gesundheitlichen Fragen immer mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.



Unter www.diagnose-ATTR-amyloidose.de finden Sie weiterführende Informationen zur ATTR-Amyloidose.

Referenzen

¹ Hawkins PN., Ando Y., Dispenzeri A., et al. *Ann Med.* 2015;47(8):625-638.

² Ando Y., Coelho T., et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8:31.

³ Liz MA., Coelho T., et al. *Neurology and therapy*, 9(2), 395-402.

⁴ Unveröffentlichte Daten, Alnylam Pharmaceuticals Inc.

⁵ Gertz MA. *Am J Manag Care.* 2017;23(7):S107-S112.

⁶ Conceição I., et al. *Journal of the Peripheral Nervous system*, 21.1 (2016): 5-9.

⁷ Sekijima Y. *The Lancet Neurology.* 2021;0:17

⁸ Maurer MS., Hanna M., et al. *J Am Coll Cardiol.* 2016;68(2):161-172

⁹ Maron, BJ., Towbin JA., et al. *Circulation.* 2006;113(14):1807-1816

¹⁰ Kittleson MM, et al. *J Am Coll Cardiol.* 2023;81(11):1076-1126;



Diagnose ATTR-Amyloidose und das dazugehörige Logo sind Markenzeichen von Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

©2026 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

TTR-DEU-00442 | März 2026

DIAGNOSE
ATTR-AMYLOIDOSE