


ATTR-Amyloidose: Verstehen, was wirklich dahintersteckt

A man in a red jacket and dark pants is walking through a large, stylized heart structure. The heart is composed of various shades of blue and orange, with a textured, paper-like appearance. The man is positioned in the center of the heart, walking towards the viewer. The background is a solid blue color.

MICHAEL, lebt mit
ATTRwt-Amyloidose

Bei Ihnen wurde eine ATTR-Amyloidose diagnostiziert.

Diese Broschüre soll Ihnen helfen, Ihre Erkrankung zu verstehen und Ihnen die nächsten Schritte aufzeigen.

Patienteninformation

ATTR-Amyloidose

Die ATTR-Amyloidose kann unbehandelt rasch voranschreiten. Das bedeutet, dass zum Beispiel körperliche Aktivitäten, wie Treppensteigen oder Spazierengehen mühsamer werden. Deshalb ist es wichtig, dass Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt die Behandlungsoptionen besprechen.

Diese Broschüre soll Ihnen einen Überblick über die Erkrankung ATTR-Amyloidose geben. Nutzen Sie die Informationen auch, um Fragen an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt vorzubereiten.

Inhaltsverzeichnis

Was ist eine ATTR-Amyloidose?	4
Welche verschiedenen Arten der ATTR-Amyloidose gibt es?.....	5
Was sind mögliche Symptome der ATTR-Amyloidose?.....	6
Wie kann sich die ATTR-Amyloidose auf Ihren Körper auswirken?	7
Woran erkennt man eine ATTR-Amyloidose?	8
Wie verläuft die ATTR-Amyloidose?	9
Warum ist eine schnelle und genaue Diagnose wichtig?	10
Wie können Sie sich auf weitere Arztbesuche vorbereiten?	11
Welche Untersuchungen können für eine Diagnose erforderlich sein?	12
Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?	13
Wie können Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt zusammenarbeiten?	14
Was sind wichtige Fragen, die Sie stellen sollten?	15
Patientenorganisationen und Informationsquellen	16

4

Was ist eine ATTR-Amyloidose?

Die Symptome einer ATTR-Amyloidose entstehen durch die Ansammlung von fehlgefalteten Proteinen, sogenannten Amyloidablagerungen. Unbehandelt schreitet die ATTR-Amyloidose in der Regel rasch voran.

Amyloidablagerungen schädigen Gewebe und Organe, wodurch die Symptome hervorgerufen werden, die Sie möglicherweise bemerken. Diese Symptome können mehrere Bereiche des Körpers betreffen, darunter das Herz, die Nerven und das Verdauungssystem.

WAS VERURSACHT ATTR-AMYLOIDOSE?



TTR:

Transthyretin (TTR) ist ein Protein, das hauptsächlich in der Leber gebildet wird. Es ist am Transport von Vitamin A und anderen Substanzen im Körper beteiligt.

Verändertes TTR:

Bei einer ATTR-Amyloidose verändert sich das TTR. Es wird instabil, zerfällt und bildet schädigende Amyloidfibrillen.

Amyloidablagerungen:

Die Amyloidfibrillen sammeln sich z. B. im Herzen, in den Nerven oder in anderen Organen an. Dort verklumpen sie zu Amyloidablagerungen.



Was bedeutet das A in ATTR?

Da Transthyretin Amyloid bilden kann, ist es „amyloidogen“ und dies wird durch ein „A“ vor der Abkürzung gekennzeichnet.

Welche verschiedenen Arten der ATTR-Amyloidose gibt es?

Es gibt zwei Arten der ATTR-Amyloidose:

- Wildtyp-ATTR-Amyloidose (ATTRwt-Amyloidose; wt: Wildtyp) und
- erbliche ATTR-Amyloidose (ATTRv-Amyloidose; v: Variante/erblich).

ATTRwt-Amyloidose

Dieser Typ wird nicht vererbt und kann mit dem Alterungsprozess in Verbindung stehen. Durch bisher nicht vollständig geklärte Vorgänge werden bei dieser Form TTR-Proteine instabil, zerfallen und aus den Fragmenten bildet sich Amyloid.

ATTRv-Amyloidose

Diese Form wird durch eine erbliche (hereditäre) Veränderung im *TTR*-Gen, welches den Bauplan für Transthyretin enthält, verursacht.

Die Veränderung des Bauplans führt dazu, dass das TTR-Protein instabil wird und deswegen leicht zerfällt. Aus den dabei entstehenden Fragmenten bildet sich Amyloid.

Beide Arten der ATTR-Amyloidose können sich auf unterschiedliche Weise zeigen. ATTRwt-Amyloidose ist häufiger mit Herzsymptomen verbunden, während ATTRv-Amyloidose häufiger mit Herz- und/oder Nervensymptomen einhergeht.

ATTR-Amyloidose mit Herzsymptomen wird als **ATTR-Amyloidose mit Kardiomyopathie (ATTR-CM)** bezeichnet und ATTR-Amyloidose mit Nervensymptomen als **ATTR-Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTR-PN)**.

6

Was sind mögliche Symptome der ATTR-Amyloidose?

Eine kontinuierliche Ansammlung von Amyloid kann zu verschiedenen Symptomen und Erkrankungen führen, darunter Kardiomyopathie und Polyneuropathie:

- Bei der **ATTR-Amyloidose mit Kardiomyopathie (ATTR-CM)** führen die Amyloidablagerungen zu einer Verdickung der Herzmuskulatur, wodurch das Herz Schwierigkeiten hat, Blut in andere Teile des Körpers zu pumpen.
- Kardiomyopathie kann zu Herzinsuffizienz führen, die sich häufig durch Atemnot, Müdigkeit, Schwäche und Schwellungen der Beine äußert und die körperliche Leistungsfähigkeit einschränken kann.
- Bei der **ATTR-Amyloidose mit Polyneuropathie (ATTR-PN)** führen die Amyloidablagerungen zu einer Schädigung der Nerven. Die Empfindungs- und Bewegungsfähigkeit, die Muskelkraft, das Verdauungssystem und andere Körperfunktionen wie Blasenentleerung und Sexualfunktion können in der Folge beeinträchtigt sein.

Informieren Sie Ihre Ärztin oder Ihren Arzt über alle Ihre Symptome, auch wenn sie scheinbar nichts miteinander zu tun haben.

Erfahren Sie mehr und nutzen Sie die Symptom-Checkliste auf www.diagnose-ATTR-amyloidose.de

TIPP

Um bei Arztbesuchen den Überblick zu behalten, ist eine detaillierte Dokumentation hilfreich, die Ihre Symptome, Ihre Krankheitsgeschichte, eine Liste Ihrer bisherigen Medikamente sowie Informationen und Kontakte zu Ihrem medizinischen Betreuungsteam enthält.

Wie kann sich die ATTR-Amyloidose auf Ihren Körper auswirken?

Auf das Herz:

- Herzinsuffizienz
- Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien)
- unregelmäßiger Herzschlag
- Atemnot
- Müdigkeit
- Ohnmacht
- Beinschwellungen (Ödeme)

Auf die Verdauung und andere Funktionen:

- Verdauungsprobleme (Übelkeit und Erbrechen, Durchfall, Verstopfung)
- Schwindel beim Aufstehen
- ungewollter Gewichtsverlust
- wiederkehrende Harnwegsinfektionen
- übermäßiges Schwitzen
- sexuelle Funktionsstörungen

Auf Nerven in Händen, Füßen, Armen und Beinen:

- Kribbeln
- Taubheitsgefühl
- brennende Schmerzen
- Verlust der Temperaturempfindlichkeit
- Verlust der Bewegungskontrolle
- Schwäche

Auf Muskeln, Gelenke und Sehnen:

- Karpaltunnelsyndrom
- Lumbalkanalstenose
- Bizepssehnenriss
- Verletzung der Rotatorenmanschette
- Osteoarthritis
- schnellender Finger (Schnappfinger)

Dies ist keine vollständige Liste der Symptome, die bei Menschen mit ATTR-Amyloidose auftreten können. Jede Person macht andere Erfahrungen. Möglicherweise treten nicht alle diese Symptome bei Ihnen auf bzw. nicht alle gleichzeitig.

Woran erkennt man eine ATTR-Amyloidose?

Da die ATTR-Amyloidose mit anderen Erkrankungen verwechselt werden kann, ist es wichtig, typische Anzeichen der Krankheit zu erkennen, zum Beispiel:

Herzinsuffizienz mit einer Vorgeschichte anderer Erkrankungen, die nicht mit dem Herzen zusammenhängen, wie z. B. Nervenschäden, Bizepssehnenriss, der zu plötzlichen starken Schmerzen im Ellenbogen oder in der Schulter führt, und/oder Karpaltunnelsyndrom.

Herzinsuffizienz, die sich mit den üblichen, von Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt verschriebenen Medikamenten nicht bessert.

Symptome einer Nervenschädigung wie Temperatur-Missempfinden, Kribbeln

oder Taubheitsgefühl in Händen und Füßen, Verdauungsprobleme und sexuelle Funktionsstörungen.

Das Karpaltunnelsyndrom, insbesondere in beiden Handgelenken, kann eines der ersten Symptome von ATTR-Amyloidose sein. Diese Erkrankung ist häufig und kann Schmerzen, Taubheitsgefühl und Kribbeln in den Händen, Handgelenken und Armen verursachen. Das Karpaltunnelsyndrom kann bis zu 10 Jahre vor einer Diagnose der ATTR-Amyloidose auftreten.



Symptome, die Muskeln, Gelenke und Sehnen betreffen, können bei Personen mit ATTR-Amyloidose bereits Jahre vor den Symptomen einer Herzinsuffizienz auftreten.

TIPP FÜR ANGEHÖRIGE

Unterstützen Sie Ihre Angehörige oder Ihren Angehörigen dabei, ihre bzw. seine Symptome zu beobachten. Dann fällt es ihnen leichter, mit einer Ärztin oder einem Arzt über die Diagnose und die Behandlung der Krankheit zu sprechen.

Wie verläuft die ATTR-Amyloidose?

ATTR-Amyloidose ist eine in der Regel rasch fortschreitende Erkrankung, was bedeutet, dass die Symptome mit der Zeit stärker werden können.

Neue oder stärker werdende Symptome wie zunehmende Gehschwierigkeiten, Atembeschwerden oder unregelmäßiger Herzschlag können mögliche Anzeichen für ein Fortschreiten der ATTR-Amyloidose sein. Dies kann sich auf verschiedene Lebensbereiche auswirken:



Zunehmende körperliche Einschränkungen



Verminderte Fähigkeit zur Teilnahme an sozialen Aktivitäten



Erhöhte emotionale Belastung

Es ist wichtig, dass Sie mit Ihrem medizinischen Behandlungsteam zusammenarbeiten. Behalten Sie Ihr Befinden und die Auswirkungen Ihrer Symptome auf Ihr tägliches Leben im Auge. Diese Informationen sind für Ihre Ärztin oder Ihren Arzt bei der Behandlung Ihrer Erkrankung von entscheidender Bedeutung.

Informieren Sie Ihre Ärztin oder Ihren Arzt, wenn neue Symptome auftreten oder wenn sich diese im Laufe der Zeit verschlimmert haben.

10

Warum ist eine schnelle und genaue Diagnose wichtig?

ATTR-Amyloidose kann Ihr Leben beeinträchtigen und die Symptome können mit der Zeit stärker werden. Daher ist es wichtig, dass Sie so früh wie möglich die richtige Diagnose erhalten.

Fehldiagnosen oder Verzögerungen bei der Diagnose der ATTR-Amyloidose sind häufig, da typische Symptome mit anderen Erkrankungen verwechselt werden können, zum Beispiel:

- **hypertensive Herzerkrankung:** Schädigung des Herzens durch Bluthochdruck.
- **hypertrophe Kardiomyopathie:** Erkrankung, bei der sich die Wand der linken Herzkammer verdickt und die Herzfunktion beeinträchtigt.
- **chronisch-inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie (CIDP):** Autoimmunerkrankung, bei der der Körper die eigenen Nerven angreift.
- **idiopathische Neuropathie:** Schädigung der Nerven mit unklarer Ursache.

Eine eindeutige Diagnose ist unerlässlich, damit Ihre Ärztin oder Ihr Arzt und Ihr Behandlungsteam Ihre Erkrankung angemessen therapieren können. Fehldiagnosen können zu unnötigen Komplikationen führen.

Wie können Sie sich auf weitere Arztbesuche vorbereiten?

Was Sie selbst tun können, um Ihre Ärztin oder Ihren Arzt bei einer Diagnose zu unterstützen:

- **Informieren Sie sich über die Erkrankung.** Wenn Sie sich mit den verschiedenen Aspekten der ATTR-Amyloidose vertraut machen und verstehen, wie sich die Krankheit entwickelt, können Sie Symptome und mögliche Anzeichen für ein Fortschreiten der Erkrankung besser erkennen.
- **Beobachten und notieren Sie Ihre Symptome.** Informieren Sie Ihre Ärztin oder Ihren Arzt über alle Symptome, die bei Ihnen auftreten, auch wenn Sie glauben, dass sie nichts miteinander zu tun haben oder nicht in das Fachgebiet Ihrer Ärztin oder Ihres Arztes fallen.
- **Sprechen Sie mit Ihren Verwandten, wenn Sie eine erbliche Form der Erkrankung haben oder der Verdacht darauf besteht.** Auch wenn bisher in Ihrer Verwandtschaft möglicherweise keine erbliche ATTR-Amyloidose diagnostiziert wurde, können Symptome im Zusammenhang mit der erblichen ATTR-Amyloidose innerhalb Ihrer Verwandtschaft auf die Erkrankung hinweisen. Es ist daher wichtig, dass Sie mit Ihren Verwandten über Ihre Erkrankung sprechen.



CECE,
lebt mit ATTRv-Amyloidose

12

Welche Untersuchungen können für eine Diagnose erforderlich sein?

Es gibt verschiedene Untersuchungen, die Ihre Ärztin oder Ihr Arzt durchführen kann, um eine genaue ATTR-Amyloidose-Diagnose zu stellen.

VORUNTERSUCHUNGEN

Abhängig von Ihren Symptomen können unterschiedliche Untersuchungen notwendig sein, zum Beispiel:

- Elektrokardiographie (EKG)
- Herzultraschall
- Herz-MRT (CMR)
- Nervenleitungsuntersuchung (NCS)
- Elektromyographie (EMG)

UNTERSUCHUNGEN ZUR BESTÄTIGUNG DER DIAGNOSE

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 ATTR-Amyloidose)
- eine genetische Untersuchung und
- in unklaren Fällen eine Gewebebiopsie.

GENETISCHE UNTERSUCHUNG

Eine genetische Untersuchung („Gentest“) kann Ihnen empfohlen werden, um festzustellen, ob Sie die Wildtypform (ATTRwt-Amyloidose) oder die erbliche/hereditäre Form (ATTRv-Amyloidose) haben. Bei der erblichen Form können Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt besprechen, wie Sie mit Ihren Verwandten über Ihre Erkrankung sprechen können, damit diese ihr eigenes Erkrankungsrisiko verstehen.

Dies sind keine vollständigen Listen von Untersuchungen, mit denen Symptome beurteilt oder Diagnosen im Zusammenhang mit ATTR-Amyloidose bestätigt werden können. In Abhängigkeit Ihrer Symptome kann Ihre Ärztin oder Ihr Arzt weitere Untersuchungen durchführen.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Wenn bei Ihnen ATTR-Amyloidose diagnostiziert wurde, sollte zeitnah mit einer Therapie begonnen werden.

Es sind verschiedene Behandlungsmöglichkeiten verfügbar, die auf unterschiedlichen Wirkprinzipien basieren:

- **TTR-Silencer** hemmen die Produktion des Transthyretins. Dieser therapeutische Ansatz zielt auf eine Reduktion des im Blut zirkulierenden TTRs ab, wodurch weniger TTR zur Bildung von Amyloid zur Verfügung steht. Silencer stehen als subkutane Injektion zur Verfügung und werden monatlich oder quartalsweise verabreicht.
- **TTR-Stabilisatoren** können die instabilen TTR-Proteine stabilisieren, sodass diese weniger zerfallen und somit weniger Amyloid bilden können. Stabilisatoren stehen zur täglichen oralen Einnahme in Tabletten- oder Kapselform zur Verfügung.

Neben einer zielgerichteten Behandlung durch einen Silencer oder Stabilisator können SGLT2-Inhibitoren, Diuretika (Entwässerungsmedikamente) und andere Medikamente zum Herzinsuffizienz-Management eingesetzt werden.

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird mit Ihnen besprechen, welche Therapie für Sie geeignet sein könnte.

14

Wie können Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt zusammenarbeiten?

TTR-Amyloidablagerungen können sich im Laufe der Zeit weiter aufbauen, wodurch die Symptome stärker werden können. Es ist wichtig, dass Sie Ihr Befinden beobachten, notieren und mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt darüber sprechen, auch wenn Sie eine Therapie erhalten.



Erstellen Sie eine Liste Ihrer Symptome. Da ATTR-Amyloidose viele Bereiche Ihres Körpers betreffen kann, ist es wichtig, sich möglicher Anzeichen und Symptome bewusst zu sein – unabhängig davon, ob sie miteinander in Zusammenhang zu stehen scheinen oder nicht.



Sammeln Sie Ihre medizinischen und gesundheitlichen Informationen. Halten Sie Ihre Krankheitsgeschichte, also auch frühere Untersuchungsergebnisse, bereit.

Wenn Ihnen **Krankheitsgeschichten in Ihrer Verwandtschaft** bekannt sind, hilft dies Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt bei einem Verdacht auf die erbliche Form der Erkrankung.

Zusätzliche Daten von **Gesundheits-Trackern** oder -Apps, wie Smartwatches oder Aktivitäts-Trackern, können hilfreich sein.



Listen Sie alle Ihre Medikamente auf. Führen Sie eine Liste Ihrer aktuellen und früheren Medikamente, insbesondere dann, wenn Sie Medikamente gegen Herzinsuffizienz eingenommen haben, die Ihren Zustand möglicherweise nicht verbessert haben.

Was sind wichtige Fragen, die Sie stellen sollten?

Stellen Sie die folgenden Fragen, damit Sie die nächsten Schritte verstehen, zum Beispiel:

“

Wie kann ich meine Symptome am besten verfolgen?

“

Welche Details meiner Symptome sollte ich notieren und an mein Behandlungsteam geben?

“

Wie kann die ATTR-Amyloidose im Laufe der Zeit fortschreiten?

“

Können wir über die nächsten Schritte sprechen, nachdem bei mir eine ATTR-Amyloidose diagnostiziert wurde?

TIPP FÜR ANGEHÖRIGE

Kommunikation ist der Schlüssel zur Unterstützung der betroffenen Person. Miteinander über die Situation zu sprechen hilft, Ihre Bindung zu Ihrer/Ihrem Angehörigen zu stärken. Eine offene Kommunikation mit dem Behandlungsteam ist ebenfalls von entscheidender Bedeutung für die medizinische Versorgung Ihrer/Ihres Angehörigen.

Patientenorganisationen und Informationsquellen

Unabhängig davon, ob Sie gerade erst diagnostiziert wurden, bereits mit einer Behandlung beginnen oder schon seit Längerem mit der Erkrankung leben, finden Sie hier einige Quellen für weitere Informationen und Unterstützung. Bitte beachten Sie, dass dies keine vollständige Liste ist. Fragen Sie auch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt nach Patientenorganisationen, die in Ihrer Region als Ansprechpartner zur Verfügung stehen.

Deutsche Patientenorganisation:

Patientenverband FAP

www.patientenverband-fap.de

Internationale Patientenorganisation:

Amyloidosis Alliance

www.amyloidosisalliance.org

Österreichische Patientenorganisation:

Verein Leben mit Amyloidose - Amyloidosis Austria

www.amyloidosis-austria.at

Schweizer Patientenorganisation:

Amyloidose Schweiz

www.amyloidose-schweiz.ch

Nachdem Sie sich nun über die Grundlagen von ATTR-Amyloidose informiert haben, fühlen Sie sich hoffentlich gut auf ein Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt vorbereitet.



GABI,
lebt mit ATTR-CM

TIPPS UND INFORMATIONEN ZUM
LEBEN MIT ATTR-AMYLOIDOSE
FINDEN SIE AUCH UNTER
www.diagnose-ATTR-amyloidose.de

IRV, der ATTRwt-Amyloidose hat
und REBECCA, seine Ehefrau,
die ihn pflegt



Besuchen Sie www.diagnose-ATTR-amyloidose.de,
um weitere Informationsmaterialien zu erhalten und
mehr über ATTR-Amyloidose zu erfahren.



Diagnose ATTR-Amyloidose und das dazugehörige Logo sind
Markenzeichen von Alnylam Pharmaceuticals, Inc.
©2026 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. Alle Rechte vorbehalten.
TTR-GEAU-00022 03.2026

DIAGNOSE
ATTR-AMYLOIDOSE