



患者須知

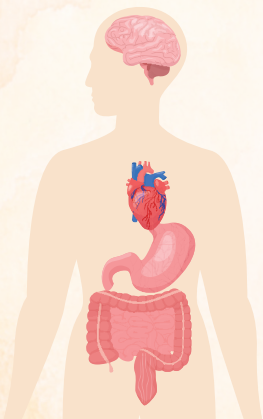
與遺傳性轉甲狀腺素蛋白
澱粉樣變性疾病 (ATTRv) 共存

?? 甚麼是 ATTRv ?



影響全球約 50,000 人的罕見遺傳病^{1,2}

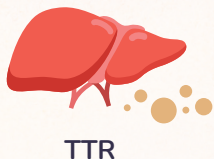
基因突變影響甲狀腺素轉運蛋白 (TTR) 的功能¹



異常的 TTR 蛋白質形成「澱粉樣蛋白沉積物」，積聚在身體不同器官，影響神經、心臟和腸胃等多個部位¹



了解 ATTRv 的成因



TTR

TTR蛋白質主要由肝臟製造，
負責運送維他命A等物質^{3,4}



不正常的TTR

基因突變導致TTR蛋白質
「摺疊錯誤」，形狀異常^{3,4}



澱粉樣蛋白沉積物

形狀異常的TTR蛋白質沉積於體內，
形成「澱粉樣蛋白沉積物」^{3,4}



澱粉樣蛋白沉積物堆積於身體多個
器官，引發一系列的症狀^{3,4}

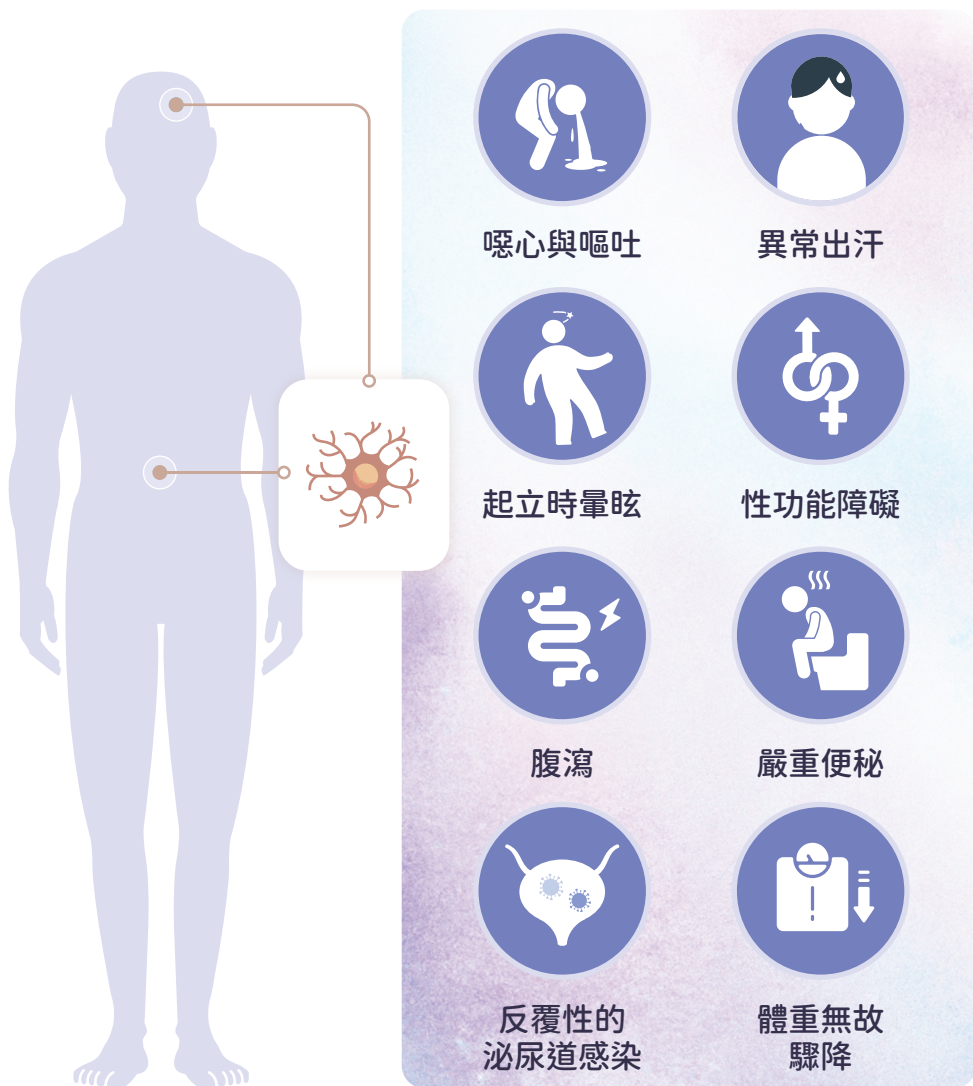
了解ATTRv的症狀有助於在症狀出現時加以辨識。



ATTRv 可能會有哪些症狀？

自主神經系統全身性相關症狀^{1,3,4}

自主神經系統受到干擾，可能會影響身體自主運作的功能。





ATTRv 可能會有哪些症狀？

心臟相關症狀^{1,3-5}

心血管系統受到影響，令血液和氧氣輸送不足，導致心肌受損。



頭暈



疲勞



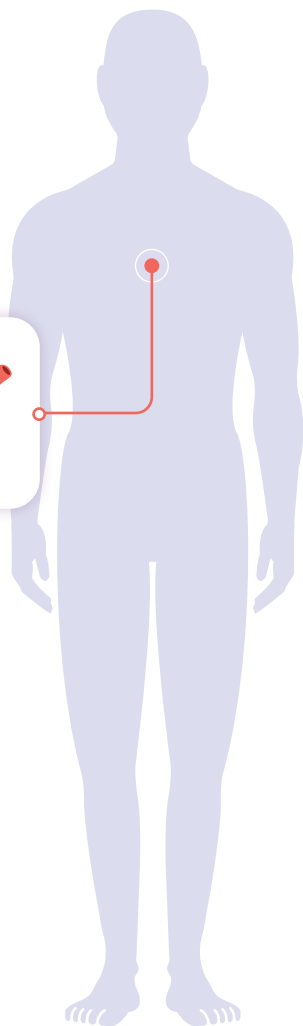
呼吸急促



腿部腫脹



心臟肌肉損傷、
心臟衰竭

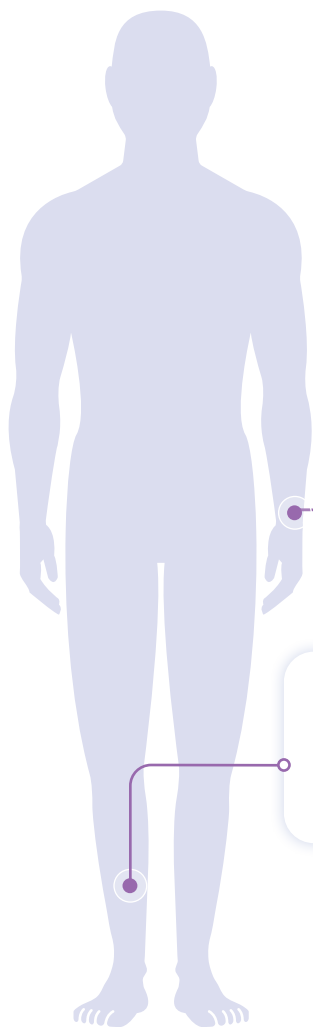




ATTRv 可能會有哪些症狀？

手、足、手臂及腿神經相關症狀^{1,3,4,6}

周邊神經系統的神經受到損傷，影響大腦與其他部位，包括四肢之間的訊號傳遞。



刺痛、灼痛



麻木



腕管綜合症



冷熱感覺喪失



虛弱無力



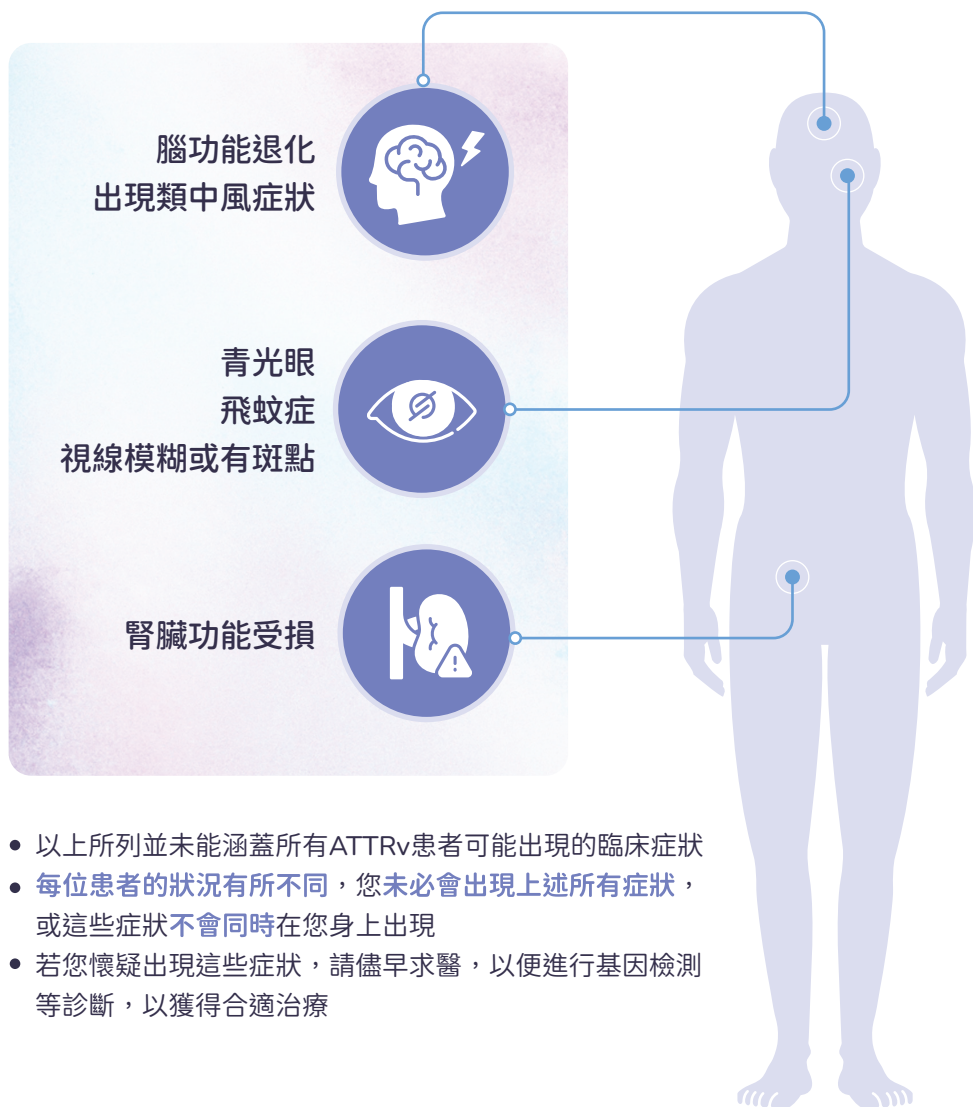
無法控制動作





ATTRv 可能會有哪些症狀？

其他相關症狀^{1,3,4,6}



- 以上所列並未能涵蓋所有ATTRv患者可能出現的臨床症狀
- 每位患者的狀況有所不同，您未必會出現上述所有症狀，或這些症狀**不會同時**在您身上出現
- 若您懷疑出現這些症狀，請儘早求醫，以便進行基因檢測等診斷，以獲得合適治療



了解 ATTRv 的診斷過程

由於ATTRv的症狀與其他疾病相似，可能會導致誤診，
例如：1,4,5,7,8

- 糖尿病神經病變
- 慢性炎性脫髓鞘性多發性神經病變 (CIDP)
- 高血壓心臟病
- 心臟衰竭
- 心臟瓣膜問題

因此，務必向醫生提及所有症狀，即使看似無關。

為確定病因，醫生通常會安排不同的檢測：^{3,4}

- 1 初步檢查：**
心臟超聲波、心電圖、心臟磁力共振 (CMR)、神經傳導測試
- 2 確認檢查：**
PYP掃描、組織活檢
- 3 基因檢測：**
協助確認是否屬於遺傳性轉甲狀腺素蛋白澱粉樣變性

這些檢測有助縮短確診時間，並避免誤診。



了解 ATTRv 的診斷過程

基因檢測：遺傳風險與家族影響

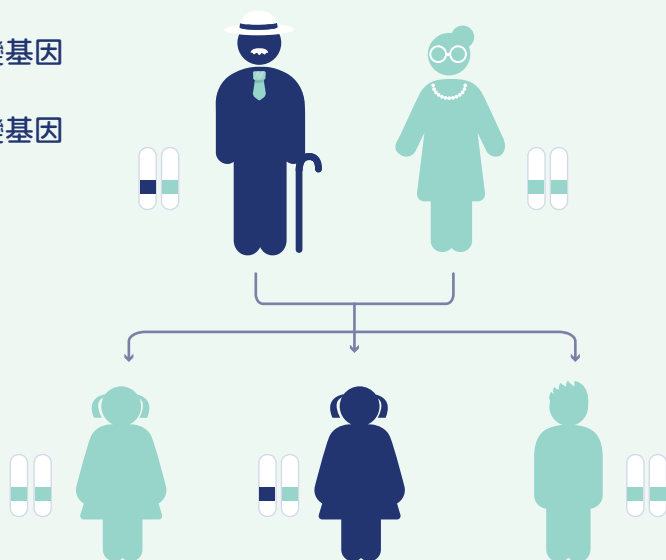
- ATTRv常於家族成員間遺傳，但病發年齡（從20歲到60歲左右）和症狀可能有所不同^{1,3,4}
- 如果雙親中有一人患有此病，每名子女都有50%的機率遺傳到突變基因⁹
- 擁有突變基因的子女不一定會發病⁴



帶有突變基因



沒有突變基因



- 這是一種「顯性遺傳病」，因此務必了解此病在家族中的遺傳模式^{4,9}
- 建議直系親屬（子女、兄弟姊妹）接受基因檢測與諮詢，及早了解風險，做好預防和治療規劃^{4,9}



了解 ATTRv 的診斷過程

基因檢測：檢測方式與基因諮詢

■ 基因檢測的重要性：4,8,9



協助醫生
判斷基因突變



了解自身風險



縮短確診時間



避免誤診

■ 基因檢測方式包括：10



抽血



唾液樣本



口腔黏膜樣本

若醫生認為您有罹患ATTRv的風險，可能會建議您接受遺傳基因諮詢，以進一步評估風險。

遺傳基因諮詢：4,8-10

- 可協助您了解基因、遺傳方式及患病風險，幫助您決定是否需要進行基因檢測
- 解釋基因檢測的效益、限制及檢測結果
- 在檢測後提供指引及疾病支援的資訊



管理 ATTRv 的治療方案

醫生會根據病情，制定合適的治療方案。^{3,4,6}



藥物治療

處方藥物有助於患者控制部分症狀。藥物治療包括：

抑制體內
TTR蛋白形成

→ 減少沉積 (silencers)

穩定體內
TTR蛋白結構

→ 避免沉積 (stabilizers)



器官移植

符合條件的患者，可考慮進行肝臟或心臟移植。



新興治療

新興治療包括正在臨床試驗中的新藥物。

目標為延緩病情惡化，改善患者生活質素。

您可以與醫生商討是否有合適的新藥選擇。

- 由於ATTRv的症狀會**隨著時間惡化**，因此建議使用藥物來控制病情
- 想了解更多新興治療的選擇，建議諮詢醫生

與 ATTRv 共存

當您或家人確診了這種遺傳疾病，日常生活可能會受到影響。透過積極配合醫生的治療和調整生活方式，仍可與ATTRv共存：^{9,11-12}

1 生活調整



均衡飲食



適度運動



避免過度勞累

2 心理健康



和家人、朋友及
病友群組保持交流



減少壓力

3

症狀管理



建立醫患關係

與熟悉疾病的醫生建立穩固的關係，
有助及時診斷和控制病情



定期溝通與覆診

症狀會隨著時間惡化，
及早確診並與醫療團隊保持定期溝通非常重要。
患者亦應定期覆診，遵從醫囑



記錄症狀

列出所有症狀，若出現新的症狀或原有症狀發生
變化，務必向醫生如實反映



整理資料

提供個人及家族病史和檢驗結果，若有健康數
據（如活動量、心率），亦可作為參考



準備藥物清單

保留現時及過往用藥紀錄，尤其針對心臟衰竭但
效果不佳的藥物



與醫生的對話



提出關鍵問題能促進您與醫生之間的溝通與合作，令他們為您作出更準確的診斷及治療：

如何監測我的症狀？

如何更有效地追蹤我的症狀？

哪些症狀或細節需要記錄和反映？

遺傳性轉甲狀腺素蛋白澱粉樣變性疾病會如何隨著時間的推移而惡化？

如我被診斷出患有遺傳性轉甲狀腺素蛋白澱粉樣變性疾病，下一步措施是什麼？



ATTRv 資源與支援網站

本地支援

香港罕見疾病聯盟 (RDHK) <https://rdhk.org/>

國際網站

- ATTRrevealed.com
- www.amyloidosis.org
- www.amyloidosisupport.org
- www.arci.org
- www.foundationforpn.org
- www.globalgenes.org
- www.rarediseases.org
- www.caregiveraction.org
- www.mm713.org
- www.caregiving.org
- www.oneamyloidosisvoice.com



遺傳性轉甲狀腺素蛋白澱粉樣 變性疾病

及早認識 · 積極治療 · 改善生活質素

我們與您同行

縮寫:

ATTRv: Hereditary transthyretin amyloidosis; CIDP: Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy;
CMR: Cardiovascular magnetic resonance; PYP: Technetium pyrophosphate scintigraphy; TTR: Transthyretin.

參考文獻:

1. Manganelli F, et al. Hereditary transthyretin amyloidosis: overview. *Neurol Sci.* 2022; 43 (Suppl):S595–S604.
2. Gertz MA. Hereditary ATTR amyloidosis: burden of illness and diagnostic challenges. *Am J Manag Care.* 2017; 23(Suppl 7):S107–S112.
3. Poli L, et al. Hereditary transthyretin amyloidosis: a comprehensive review with a focus on peripheral neuropathy. *Front Neurol.* 2023;14:1242815.
4. Adams D, et al. Hereditary transthyretin amyloidosis: a model of medical progress for a fatal disease. *Neurol.* 2019;15:387–395.
5. Maurer MS, et al. Expert consensus recommendations for the suspicion and diagnosis of cardiac ATTR amyloidosis. *Circ Heart Fail.* 2019;12()e006075.
6. Luigetti M, et al. Diagnosis and treatment of hereditary transthyretin amyloidosis (hATTR) polyneuropathy: current perspectives on improving patient care. *Ther Clin Risk Manag.* 2020;16:109–123.
7. Karam C, et al. Diagnosis and treatment of hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy in the United States: recommendations from a panel of experts. *Muscle Nerve.* 2024;69:273–287.
8. Gertz MA, et al. Avoiding misdiagnosis: expert consensus recommendations for the suspicion and diagnosis of transthyretin amyloidosis for the general practitioner. *BMC Fam Pract.* 2020;21:198.
9. Sekijima Y, Nakamura K. Hereditary transthyretin amyloidosis. In: GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. Updated 2024 May 30.
10. American Heart Association. Genetic testing and counseling for hereditary transthyretin amyloidosis (hATTR). Available at: <https://www.heart.org/en/health-topics/cardiomyopathy/understand-your-risk-for-cardiomyopathy/genetic-testing-for-hattr-amyloidosis>. Accessed September 2025.
11. Obici L, et al. Consensus recommendations on holistic care in hereditary ATTR amyloidosis: an international Delphi survey of patient advocates and multidisciplinary healthcare professionals. *BMJ Open.* 2023;13:e073130.
12. ATTR Revealed. Know you have support. Available at: <https://www.attrrevealed.com/resources-support/resources>. Accessed September 2025.

免責聲明:

本資料僅供參考用途，所列資訊不應用以取代專業醫療建議。如有任何健康問題，病人應諮詢其主診醫生或合資格的醫療專業人員。

AMV-HK-24102501

MEDISON

MEDISON PHARMA HONG KONG LIMITED

4/F Reception, Lee Garden Three,
1 Sunning Road, Causeway Bay, Hong Kong.
Email: Medinfo.HK@Medisonpharma.com

 **Alnylam**
PHARMACEUTICALS