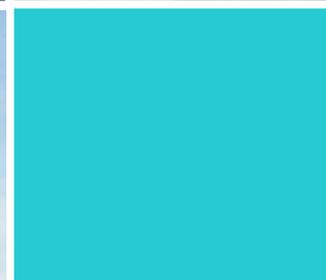


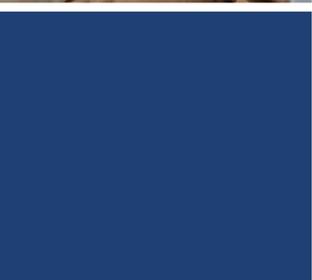


the
BRIDGE
hATTR amyloidosis

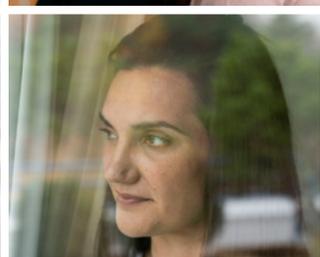


BRIDGE THE GAP

Esperienze personali, sentimenti e
speranze di pazienti affetti da amiloidosi
ATTR ereditaria e di chi li assiste



**AMYLOIDOSIS
ALLIANCE**
THE VOICE OF PATIENTS



“ Siamo un gruppo formato da individui affetti da amiloidosi hATTR e da persone che assistono questi malati che hanno deciso di unirsi per sensibilizzare e aiutare i nuovi pazienti, i loro familiari e il pubblico generale a comprendere meglio questa condizione.

Come “ambasciatori” della sensibilizzazione sulla malattia speriamo, condividendo le nostre esperienze personali, di riuscire ad aiutare le persone ad affrontare positivamente la loro condizione. Il nostro obiettivo è fornire ai pazienti e ai loro familiari accesso a informazioni sulla malattia accurate e di alta qualità. Vorremmo che le nostre esperienze stimolassero uno scambio produttivo con gli operatori sanitari e fornissero ai pazienti gli strumenti che consentano loro di instaurare un dialogo importante con la famiglia.

L'accettazione di una malattia genetica rara è un'esperienza unica per la persona che riceve la diagnosi, nonché per la sua famiglia e la sua rete di supporto. La consapevolezza attualmente limitata della società in merito a questa condizione può far perdere le speranze e suscitare paura per il futuro. Ciò che vogliamo è che i pazienti si sentano supportati, ascoltati e compresi e non soli, perché c'è speranza per tutti.

Questo opuscolo raccoglie le nostre esperienze e sentimenti nei momenti chiave del nostro viaggio personale. Per maggiori dettagli sulle nostre storie, guarda i video su www.hATTRbridge.eu ”

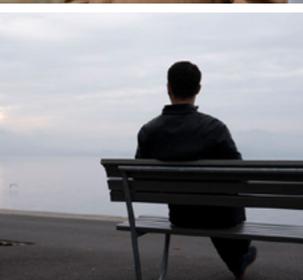
— **JEAN-CHRISTOPHE FIDALGO**

CO-FONDATORE E MEMBRO DEL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE
AMYLOIDOSIS ALLIANCE



L'amiloidosi ereditaria ATTR (hATTR)

è una malattia ereditaria causata da un cambiamento in un gene (mutazione). A causa di questa mutazione, una proteina presente nel sangue che si chiama transtiretina (TTR) si ripiega in modo errato (ossia, assume una forma anomala) e questo interferisce con la sua funzione. La TTR ripiegata in modo errato si accumula e forma depositi in vari organi e tessuti come nervi, cuore e apparato digerente.





Quali sintomi ha avuto prima della diagnosi di amiloidosi hATTR?



— VITOR
AMBASCIATORE, PORTOGALLO

“Ho iniziato ad avvertire degli strani cambiamenti nel mio corpo. Le mie caviglie erano deboli e le dita dei piedi intorpidite. I piedi ciondolavano, mi sembrava di camminare come una papera. Stavo anche perdendo peso e forza. Trovavo delle scuse per la mia incapacità di sollevare o spostare gli oggetti. Ed ero ancora nei miei 20 anni! Non ero pronto ad affrontare quello che mi stava succedendo.”



— DAVID
AMBASCIATORE, REGNO UNITO

“Una delle mie passioni erano le passeggiate in collina e in montagna. Il mio primo ricordo che qualcosa non andava risale a quando ho iniziato ad avere difficoltà a camminare, soprattutto in salita e per lunghi tratti. Avevo dolore al petto, una sensazione di oppressione al petto e palpitazioni. Sapevo che non era perché non ero allenato. Nel corso dell'anno successivo ho notato altri segnali che al mio corpo stava succedendo qualcosa. Talvolta il mio lavoro richiedeva un certo sforzo fisico e io facevo fatica a stare al passo con gli altri ragazzi. Occasionalmente dovevo prendermi una pausa e svolgere del lavoro d'ufficio, per far passare quella sensazione di oppressione al petto che mi attanagliava.”



— CATILENA
AMBASCIATRICE, SPAGNA

“Mentre guardavo mia madre morire di questa malattia, e il modo in cui stava morendo, i miei stessi sintomi stavano rapidamente peggiorando. Sempre di più volevo scomparire dal mondo e fare finta che non stesse succedendo niente. I miei sintomi iniziali continuavano ad aggravarsi. Inoltre, non riuscivo più a distinguere l'acqua calda e fredda. La mia salute continuava a peggiorare e ho iniziato ad avere problemi di digestione, alternando periodi di stipsi e diarrea.”



Come ha scoperto che i suoi erano in realtà i sintomi dell'amiloidosi hATTR?



— JOSÉ
AMBASCIATORE, PORTOGALLO

“Mio fratello ha deciso di fare il test con me, quindi siamo andati insieme a ritirare i risultati. Mio fratello minore è entrato per primo... È stato allora che entrambi abbiamo ricevuto la diagnosi. Non avevo mai pensato che entrambi potessimo avere la malattia. Ho sempre pensato che potesse esserne affetto uno di noi, ma mai entrambi. Il mondo non è finito quel giorno, ma mi sentivo quasi come se lo fosse...”



— ROLAND
AMBASCIATORE, GERMANIA

“Sono stato rinvio in ospedale per essere tenuto sotto osservazione e fare altri esami. Li sono stato sottoposto a una biopsia del piede per raccogliere campioni di tessuto da analizzare per rilevare depositi amiloidi, o almeno così mi hanno spiegato dopo. Sono stato rimandato dal cardiologo, il quale mi ha inviato a sua volta dall'elettrofisiologo il quale, alla fine, ha messo insieme tutti i risultati. Che ci crediate o no, i medici avevano finalmente un nome per ciò che da 12 anni mi stava causando quei misteriosi sintomi: amiloidosi hATTR cardiaca con episodi di mancamento dovuti a cali di pressione. Non avevo mai sentito parlare dell'amiloidosi hATTR.”



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASCIATORE, FRANCIA

“Ero preoccupato e demoralizzato perché mi sentivo impotente verso ciò che mi stava succedendo. Quando il medico mi ha detto che avevo una neuropatia, ho ripensato a mio padre. Anche lui ce l'aveva. Era possibile che si trasmettesse da una generazione all'altra? Perché proprio a me? Perché la mia famiglia? È forse una maledizione? Ho deciso di cambiare neurologo perché ero arrabbiato dopo i tre anni persi dalla prima visita. Quello nuovo mi diede quattro informazioni che ti cambiano la vita, inclusa la diagnosi ufficiale di amiloidosi hATTR.”



Come si è sentito quando ha ricevuto la diagnosi?



— DAVID
AMBASCIATORE, REGNO UNITO

“Il primario è entrato e ha chiuso la porta dietro di sé senza fare rumore, il suo volto era fiducioso e professionale. Quindi me lo disse. Con calma mi ha spiegato che avevo l'amiloidosi hATTR, una mutazione genetica ereditaria che causa l'accumulo di depositi amiloidei nei tessuti. Ero sconvolto e pensavo che mi serviva del tempo per digerire la cosa. Mia moglie mi ha guardato e io ho visto i suoi occhi riempirsi di lacrime, che è stata la cosa che più mi ha fatto male.”



— VITOR
AMBASCIATORE, PORTOGALLO

“In cuor mio sapevo già che il risultato sarebbe stato positivo. Ero in uno stato di shock. Avevo ereditato la malattia che aveva ucciso mio padre e avevo solo 25 anni. Ero terrorizzato. Volevo scappare.”



— JOSÉ
AMBASCIATORE, PORTOGALLO

“Ovviamente, avere questa malattia non era una novità per me, ma il fatto di sviluppare i sintomi non mi entusiasmava. Ripensai a mia madre e a quanto fosse stato difficile per lei vivere con l'amiloidosi. Ma sapevo che era necessario farmi coraggio e cercare una soluzione.”



Quando ha ricevuto la diagnosi, come lo ha detto alla sua famiglia?



— JEAN-CHRISTOPHE
AMBASCIATORE, FRANCIA

“Per me è stato piuttosto difficile parlarne a mia madre perché lei aveva assistito mio padre per quasi 10 anni e, purtroppo, lui non aveva ricevuto alcuna cura. Quindi, la malattia è progredita fino a che lui non è arrivato a pesare 45 chili, era confinato a letto e non riusciva più a muoversi. Ho cercato di proteggere mia madre e gliel'ho detto solo quando sapevo che sarei stato curato. Ero certo che sarebbe stato un trauma per lei l'idea che avrebbe passato di nuovo con suo figlio quello che aveva passato con il marito. Quando le ho comunicato la notizia per lei è stato uno shock, è stato difficile, ma si è davvero impegnata a sostenermi.”



— CATILENA
AMBASCIATRICE, SPAGNA

“Nell'anno in cui si manifestarono i primi sintomi, mia madre stava vivendo i sintomi finali della sua malattia. Ho deciso di non dirle quello che mi stava succedendo perché non volevo preoccuparla. Mi dispiace non averlo fatto. Quando ho ricevuto la diagnosi, ero molto triste e spaventata. Proprio il giorno prima era stato celebrato il funerale di mia madre. Dopo la consulenza sono andata direttamente a casa di mio padre e ci siamo stretti in un forte abbraccio. Gli ho detto “Papà, la mamma se ne è andata ma non la malattia. Adesso sono io la paziente ed è il momento di pensare a curarmi.”



— ROLAND
AMBASCIATORE, GERMANIA

“Dopo una vita trascorsa a fare cose emozionanti dovevo confrontarmi con questa peculiare diagnosi. Non riuscivo a spiegarmi bene come mi sono sentito quando ho saputo cosa mi stava succedendo e cosa mi aspettava. Ero anche sempre più preoccupato per mia moglie Nicky. Il suo fardello era pesante e le emozioni di entrambi erano forti. È stato un periodo molto difficile.”