

心臟衰竭患者，

TTR蛋白對心臟影響

不容忽視

獲得訊息

多種症狀累加起來可能意味著病情比你意識到更為嚴重。

ATTR-CM (transthyretin amyloid cardiomyopathy, 轉甲狀腺素蛋白類澱粉樣心肌病變) 是一種嚴重、普遍認知及診斷率偏低的類澱粉蛋白沉積症。此疾病會影響心臟，並與心臟衰竭有關。¹⁻⁵

ATTR-CM 的症狀可能包括^{1,3,6-13}:

正常收縮
分率的
心臟衰竭

心跳
不規則

腸胃疾病

下背或腿部
出現疼痛或
麻木感

呼吸急促

確患有
腕管綜合症

透過本小冊子了解更多有關 ATTR-CM 的資訊，或可瀏覽網站 heartsmattr.com.hk。

甚麼是ATTR-CM？

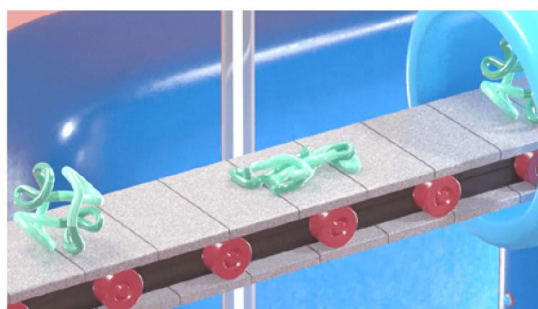
類澱粉蛋白沉積症是指一類因某些蛋白質形狀出現變化或「錯誤摺疊」，而導致在身體不同部位積聚的疾病。當這些錯誤摺疊的蛋白質在心臟積聚時，便有機會導致ATTR-CM（一種嚴重且診斷率偏低，並與心臟衰竭有關的疾病）。^{1-6,14}

看看患上ATTR-CM後，身體內會是怎樣的：

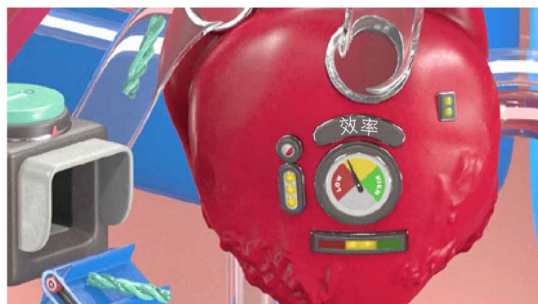
想像你的身體是一間工廠，由許多共同維繫健康的系統組成。肝臟只是該系統的一部分，但它負責執行很多會影響全身（包括心臟）的重要工作。



肝臟會產生轉甲狀腺素蛋白，這是一種運輸蛋白，負責將甲狀腺激素和維他命A（視黃醇）經血液運送到身體各處。^{3,6,14}



患上ATTR-CM後，無論是因老化（野生型）或遺傳性基因變異（遺傳型）而引起，蛋白質都會變得不穩定及出現錯誤摺疊。^{3,6,14}



錯誤摺疊的蛋白質會隨時間堆積在體內，包括在心臟中積聚（導致心臟肌肉變厚和僵硬，最終導致心臟衰竭）。^{3,6,14}

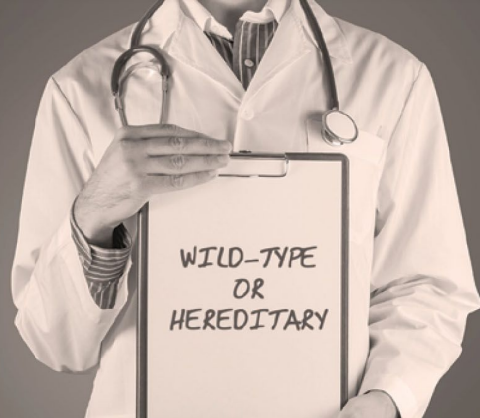


想了解更多？

按這裏或掃描QR條碼以觀看影片，了解ATTR-CM對身體的影響。使用智能手機的相機功能，並握住電話讓QR條碼在螢幕上顯示。電話便能識別QR條碼，並顯示可連結至影片的通知。

ATTR-CM的類型

ATTR-CM可分為兩種：野生型或遺傳型。^{3,6}



野生型 ATTR-CM (wtATTR, wild-type ATTR-CM)^{14,15}



- 與年齡增長有關
- 可能是最常見的ATTR-CM類型

遺傳型 ATTR-CM (hATTR, hereditary ATTR-CM)^{6,14-16}

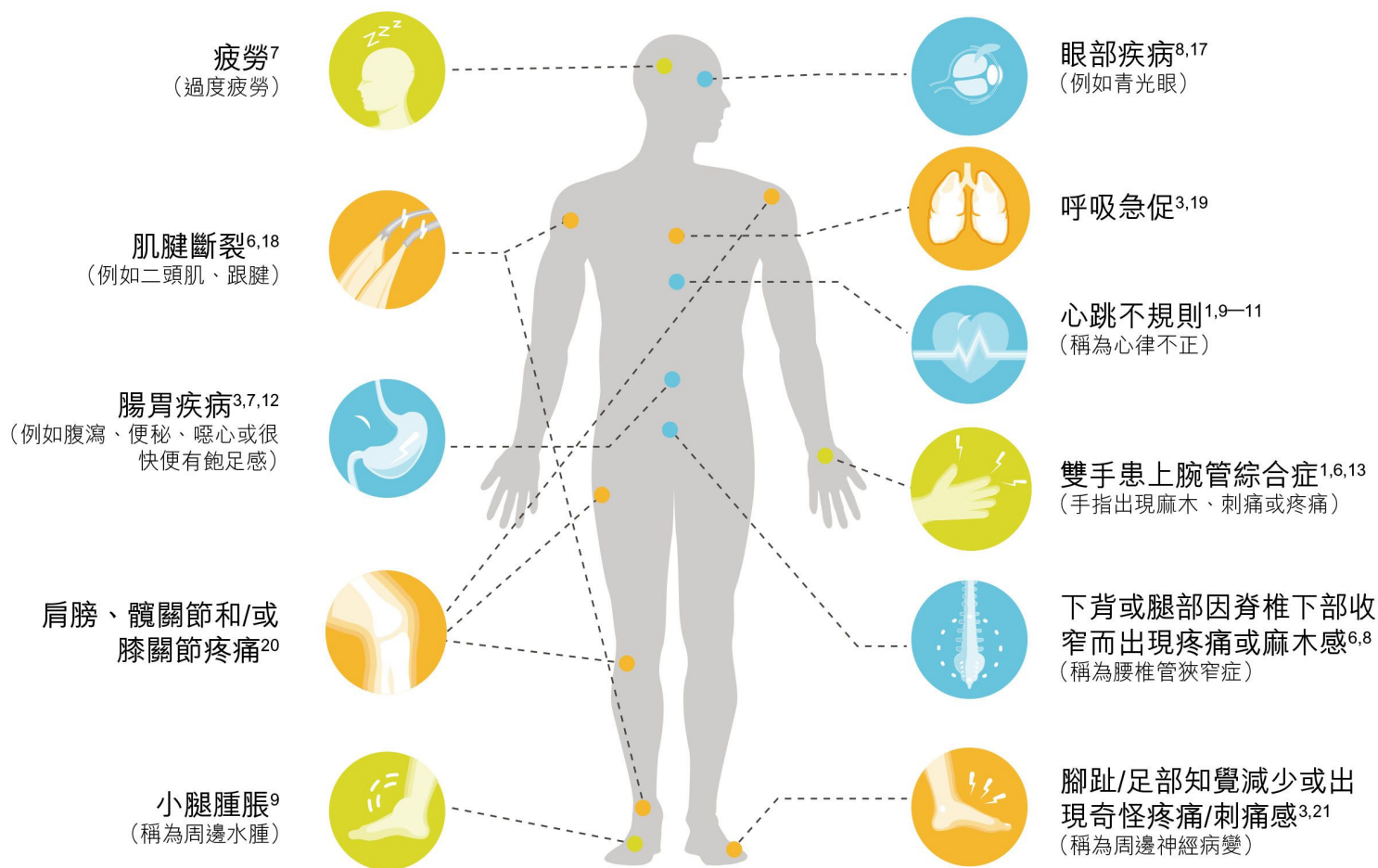


- 當其中一個基因出現變化（或「突變」）而引起
- 血親遺傳
- 對男性和女性均有影響，症狀最早於50至60歲時出現
- 現時已知有超過120種會引起hATTR的突變

了解ATTR-CM的病徵和症狀

你知道一些看似無關的病徵和症狀可能是由ATTR-CM引起的嗎？你的身體可能正在向你發出訊息。

ATTR-CM的症狀可能包括：



以上例子僅供說明，病徵及症狀可能會因人而異。

雖然出現以上病徵及症狀並不一定代表患有ATTR-CM或其他疾病。
但當出現一個或以上症狀時，仍有必要告知醫生。

向醫生查詢

為自己或患病的親友發聲，將能獲得眾多所需答案。



診斷ATTR-CM的過程可能相當複雜及令人沮喪

由於患者，甚至醫生，對ATTR-CM的認識仍然薄弱，¹因此ATTR-CM的確診率非常低。

- 由於ATTR-CM和其他會導致心臟衰竭的疾病症狀相似，因而出現低診斷率及診斷延誤的情況
- 有些ATTR-CM患者在得到正確診斷前，已約見過多達5名不同醫生²²



準備與醫生討論有關 ATTR-CM 的問題，但不知道該從何開始？

點擊這裏或掃描 QR 條碼（使用電話中的相機功能）建立自訂的醫生討論指南，幫助你與醫生開始有關的討論。



“「在我第一個症狀（腕管綜合症）出現的十一年後，同時也是我第二個症狀（心臟衰竭）的十年後，我被診斷患有ATTR-CM」”

— 華特 (Walt)，ATTR-CM 病人，71 歲

如有未能緩解的心臟衰竭症狀，請盡快向醫生查詢有關ATTR-CM的資訊。

如何懷疑患有ATTR-CM

若醫生根據臨床線索懷疑病人患有ATTR-CM，他們會為病人進行一些診斷測試，以進一步評估病因。

初步檢測

心臟科醫生可能會先為病人進行以下測試，以評估病人心臟的運作情況，並找出患有ATTR-CM的徵兆。雖然這些測試通常並不用於確認ATTR-CM的診斷，但它們可以幫助醫生了解更多有關病人的心臟情況，並決定是否有需要進行額外診斷測試。



心電圖 (ECG, electrocardiogram) ^{6,23}

- 讀取心臟發出的電波
- 可以反映心跳不規則（即心房顫動）等可能與ATTR-CM有關的情況



心臟超聲波掃描 (ECHO, echocardiogram)⁶

- 採用超聲波來獲取心臟的照片
- 結果將有助確定血液在心臟流動的速度及方向
- 與ATTR-CM相關的結果包括（但不限於）正常收縮分率的心臟衰竭 (HFpEF, heart failure with preserved ejection fraction)。這和每次心跳時流過心臟的血液量有關



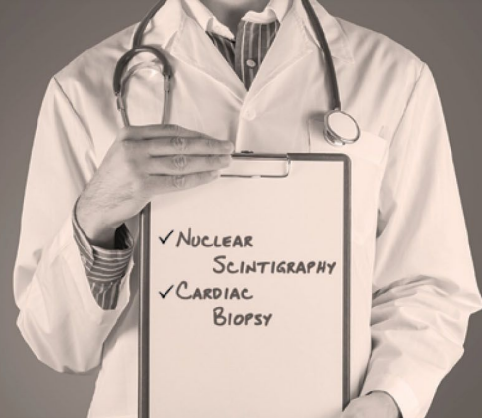
心臟磁力共振造影（心臟 MRI）⁶

- 採用無線電波、磁鐵及電腦來獲取心臟的照片，以尋找異常狀況

醫生必須透過血液和尿液測試以排除另一種心臟類澱粉蛋白沉積症，稱為輕鏈型類澱粉蛋白沉積症 (AL, light-chain amyloidosis)：這一步非常重要，因為AL型類澱粉蛋白沉積症和ATTR-CM有不同的治療方案。

診斷ATTR-CM

一旦排除了AL型類澱粉蛋白沉積症，醫生便會安排以下測試來確診ATTR-CM。



診斷測試

有數種測試可以幫助診斷ATTR-CM，或判斷你或親人是否存在患病風險。



核子醫學掃描 — 一種非侵入性影像測試⁶

- 先將少量顯影劑注入病人身體
- 於1至3小時後，一個特殊的相機會為病人身體內部拍攝照片
- 這些照片可以幫助醫生了解病人的心臟是否積聚了轉甲狀腺素 (TTR, transthyretin) 類澱粉蛋白原纖維
- 這也稱為焦磷酸鹽 (PYP, pyrophosphate) 掃描



心臟組織切片檢查 — 從心臟肌肉組織中抽取樣本⁶

- 心臟科醫生會在病人清醒時進行切片檢查
- 如果在切片樣本中發現了類澱粉蛋白原纖維，樣本會被送到實驗室
- 實驗室會確認它們是否TTR類澱粉蛋白鏈
- 醫生亦可能會在病人身體其他部位進行切片檢查，但心臟組織切片檢查能更準確地診斷ATTR-CM

若確診患有ATTR-CM，病人應接受基因測試及遺傳諮詢，以確定
患有的是野生型還是遺傳型ATTR-CM¹



基因檢測

- 將有助確認或排除遺傳型ATTR-CM (hATTR, hereditary ATTR-CM)
- 可確認病人的家庭成員是否存在患病風險，因為導致hATTR的基因突變是可以遺傳的
- 通常以血液或唾液樣本進行檢測²⁴

你並不孤單

若自己或親友確診患有ATTR-CM，請查看以下網站，有很多絕佳的資源可以幫助你們。



香港罕見疾病聯盟
RARE DISEASE HONG KONG

香港罕見疾病聯盟 (Rare Disease Hong Kong)

- 增加罕病病人及照顧者對疾病的認識
- 推動宣傳教育，增強社會對罕病群體的了解和支持
- 倡議政府和相關機構制訂罕病政策
- 支持及協助與罕病有關的科學研究

hkard.org



關心您的心
Care For Your Heart

關心您的心 (Care for Your Heart)

- 增加心臟病患者及家屬對心臟病的認識
- 成為患者與醫療機構間的橋樑
- 團結患者，維護及爭取合理權益和福利
- 推動心臟病的預防工作及加強大眾對心臟健康的關注

careheart.org.hk

聖雅各福群會持續照顧服務
St. James' Settlement Continuing Care

聖雅各福群會 持續照顧服務： 惠澤社區藥房 (St. James' Settlement Continuing Care: The Philanthropic Community Pharmacy)

- 讓病人能以優惠價錢購買由醫院管理局所發出的自費處方藥物
- 提供藥療輔導
- 協助長期病患得到及時的藥物治療

cc.sjs.org.hk



香港藥學服務基金 (Pharmaceutical Care Foundation)

- 提高公眾及長者對正確和安全使用藥物的意識
- 為護理安老院提供專業藥學服務

pcfhk.org



香港健康基金會 有限公司 (Hong Kong Healthcare Foundation)

- 致力為香港居民提供可信賴的醫療資訊
- 宣揚健康管理及疾病防治的訊息
- 資助有需要人士進行疾病篩查

hkhef.org

這些網站並非由輝瑞擁有及控制。輝瑞不會為這些網站的內容或服務負責。輝瑞提供這些資源僅供參考之用。本公司並不擔保、維持及確認資料的準確性。本公司亦不認可任何特定醫護人員。

向這些值得信賴的組織或機構尋求支援

參考文獻: 1. Maurer MS, et al. *Circulation* 2017;135:1357-1377. 2. Gonzalez-Lopez E, et al. *Eur Heart J* 2015;36:2585-2594. 3. Maurer MS, et al. *J Am Coll Cardiol* 2016;68:161-172. 4. Sipe JD, et al. *Amyloid* 2016;23:209-213. 5. Donnelly JP, Hanna M. *Cleve Clin J Med* 2017;84:12-26. 6. Siddiqi OK, Ruberg FL. *Trends Cardiovasc Med* 2018;28:10-21. 7. Nativi-Nicolau J, Maurer MS. *Curr Opin Cardiol* 2018;33:571-579. 8. Witteles RM, et al. *JACC Heart Fail* 2019;7:709-716. 9. Connors LH, et al. *Circulation* 2016;133:282-290. 10. Grogan M, et al. *J Am Coll Cardiol* 2016;68:1014-1020. 11. Mints YY, et al. *ESC Heart Fail* 2018;5:772-779. 12. Coelho T, et al. *Curr Med Res Opin* 2013;29:63-76. 13. Pinney JH, et al. *J Am Heart Assoc* 2013;2:e000098. 14. Gonzalez-Lopez E, et al. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)* 2017;70:991-1004. 15. Castano A, et al. *Heart Fail Rev* 2015;20:163-178. 16. Shah KB, et al. *Circ Heart Fail* 2016;9:e002558. 17. Taban M, et al. *Ophthalmic Plast Reconstr Surg* 2004;20:162-165. 18. Geller HI, et al. *JAMA* 2017;318:962-963. 19. Bishop E, et al. *Amyloid* 2018;25:174-179. 20. Rubin J, et al. *Amyloid* 2017;24:226-230. 21. Zivkovic S, et al. *Amyloid* 2020;27:142-143. 22. Lousada I, et al. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12(Suppl 1):P7. 23. Rapezzi C, et al. *Nat Rev Cardiol* 2010;7:398-408. 24. Invitae. Invitae hereditary transthyretin-mediated amyloidosis (hATTR amyloidosis) test. Available at: www.invitae.com/en/physician/tests/O2265/#info-panel-assay_information. Accessed September 2021.

本指南所提供的資料僅供教育用途，並非以任何方式取代醫護人員的意見。請向醫護人員查詢任何診斷及/或治療相關的事宜。有關診斷及/或治療的所有決定，均由醫護人員在考慮病人特徵及與病人問診後作出。