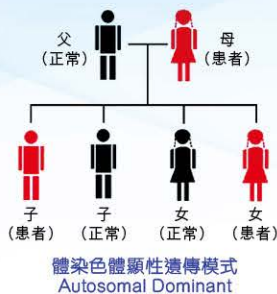
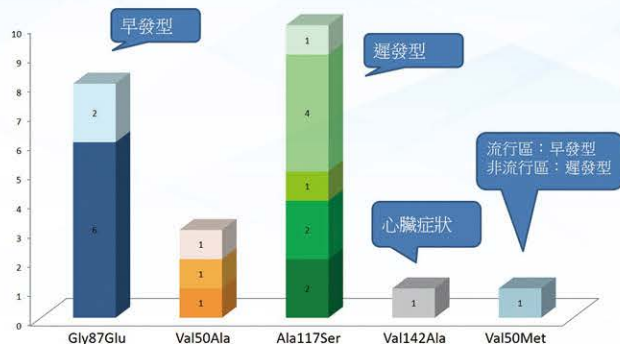


家族遺傳基因

TTR-FAP 是一種染色體顯性遺傳疾病，患者有 50% 機會遺傳至下一代。載體雖然帶有 TTR 變異基因，並不一定會呈現病徵（有病徵載體 / 無病徵載體）



TTR-FAP 香港的基因類型



香港罕見疾病聯盟
Hong Kong Alliance for Rare Diseases

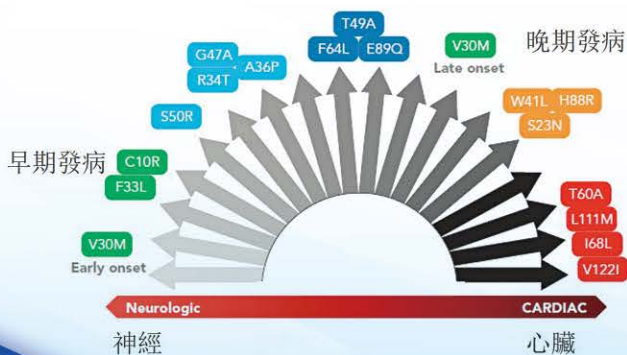
突變基因 / 野生型基因

- 超過 130 個基因突變點令 TTR 蛋白基因及結構變異
- Val50Met 是最常見的基因突變點

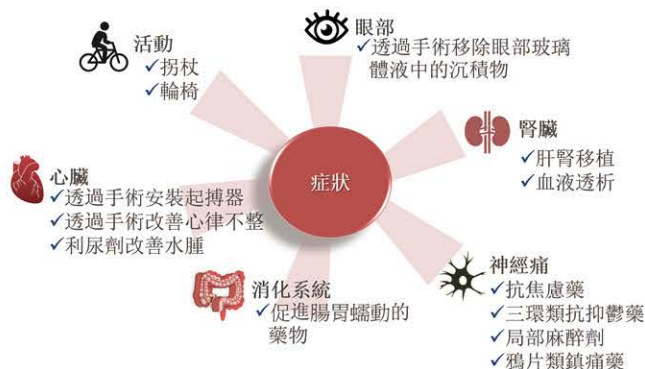
而根據不同基因突變點、基因突變成因（家族遺傳 / 野生型）、患者發病年齡、患者所居住地區發病率高低等因素，患者呈現的病徵會所不同。

1. Rapezzi C, et al. Eur Heart J. 2013;34(7):520-8

發病率較高地區：瑞典、葡萄牙、日本、巴西



症狀管理



查詢及聯絡方法：
fapgroup2017@gmail.com

Designed by www.kemsign.com.hk Tel: 2866 7418

FAP
(家族性澱粉樣多發性神經病變)
病人互助小組

成立及起源：

FAP(澱粉樣多發性神經病變) 病人互助小組

FAP 病人、家屬及主診專科醫生在 2017 年 10 月於瑪嘉烈醫院首次見面聚會，並於 2017 年 12 月，在香港罕見疾病聯盟(罕盟)的推動下，組織了 FAP 病人 互助小組。

目的：

旨在為病友提供交流平台，彼此交流有關藥物及治療的新方向，病友們互相支持和鼓勵，積極面對患病的生活。

關於疾病：

甚麼是澱粉樣多發性神經病變？

FAP (Familial Amyloid Polyneuropathy, 澱粉樣多發性神經病變) 是一種罕見家族染色體顯性遺傳疾病，因為某些蛋白的基因突變，導致其結構出現變化，使得這些原本為水溶性的蛋白形成類澱粉纖維在細胞外沉積而致病。相關的致病蛋白有：Transthyretin (TTR)、Apolipoprotein A-I 和 Gelsolin，其中以 TTR 最為常見。TTR 又稱 prealbumin，是一種運輸蛋白，在血清中會形成四分體 (tetrameric protein)，與甲狀腺素和視網醇結合蛋白 (retinol binding protein) 的運輸有關，此一蛋白主要在肝臟生成，少部分形成於腦部的脈絡叢 (choroid plexus) 或眼底的感光組織 (如視網膜)。

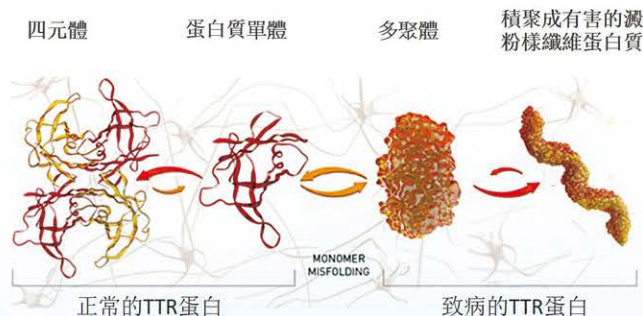
病理

FAP 患者因為不正常澱粉樣蛋白 (amyloid) 堆積，引起多發性神經病變。澱粉樣蛋白堆積在不同的器官與組織中，如血管、心臟、消化系統、周邊神經系統 (如神經幹、神經叢、感覺運動神經、自律神經等)，導致不同病變，統稱為澱粉樣蛋白疾病 (amyloidosis)。

種類

家族性澱粉樣多發性神經病變中較常見的 TTR 類澱粉沉積症，可依類澱粉侵犯的位置分為三型：

- 神經型 (Neuropathic Form)
- 軟腦膜型 (Leptomeningeal Form)
- 心臟型 (Cardiac Form)



病徵

FAP 患者會出現不同病徵，有的患者會在幾年間失去自理能力。病徵有腹瀉、心臟肥大、暈眩、嘔吐、四肢麻木疼痛、持續咳嗽帶血絲、失去聽力及冷熱感覺、視覺受損、失禁、腦癇。完全沒有胃口進食；有時食不下嚥，味覺神經受損，體重大幅下跌。有病發者病發五年，便需以輪椅代步。部分患者每天不定時感到嚴重不適，其間全身乏力，手腳麻痺酸痛，胃氣漲大、身體扭曲、痛苦呻吟，實在難以形容，生不如死。病發幾年，澱粉樣蛋白繼續沉積於心臟或其他器官一段日子，器官便會衰竭，患者亦因而死亡。

