

Årsrapport för svenska transtyretinamyloidos- registret (SveATTR)

2024

1. Inledning	1
2. Produktion per klinik	2
3. Antal individer	2
4. Andel avlidna	4
5. Täckningsgrad	4
6. Genotyper	5
7. Patienternas ursprung	5
8. Ålder vid sjukdomsdebut	6
9. Ålder vid diagnos	6
10. Symtom vid sjukdomsdebut	7
11. Tecken till amyloid kardiomyopati	9
12. Samsjuklighet	9
13. Organtransplantation	10
14. Annan behandling	10
15. Överlevnad	11
16. Slutord	12
17. Referenser	13

1. Inledning

Det svenska transtyretinamyloidosregistret, SveATTR, samlar data om patienter med transtyretinamyloidos (ATTR-amyloidos), dvs. både den ärftliga (ATTRv-amyloidos, Skelleftesjukan) och den förvärvade varianten (ATTRwt-amyloidos), samt om anlagsbärare för ATTRv-amyloidos.

Arbetet med registret i dess nuvarande form påbörjades 2019 men data till registret har samlats in från 1980-talet och framåt. Fram till 2020 har data från hela Sverige samlats in via Amyloidoscentrum (tidigare FAP-teamet) på Norrlands universitetssjukhus (NUS) i Umeå, men efter det har andra kliniker med intresse av och kunskap om sjukdomen också anslutit sig till registret. Till en början insamlades bara data om ATTRv-amyloidos men sedan 2020 insamlas även data om ATTRwt-amyloidos. Förhoppningen är att det webbaserade registret ska bidra till en mer heltäckande bild av sjukdomen i Sverige, att förbättra och utveckla vården av ATTR-amyloidos och att underlätta klinisk forskning. Parallellt med detta finns också ett beslut om att systemisk amyloidos omfattas av nationell högspecialiserad vård (NHV) och tre enheter (Umeå, Uppsala och Stockholm) har nu fått tillstånd av Socialstyrelsen att bedriva denna högspecialiserade vård från den 1 juli 2024. SveATTR blir därmed en naturlig samlingspunkt och en källa för uppföljning av data kring diagnostik och behandling av ATTR-amyloidos.

Nedan följer den femte årsrapporten från registret för de data på genotyp, fenotyp, behandling och överlevnad för patienter med ATTR-amyloidos som är insamlade till och med dec 2024. Merparten av data är fortsatt av äldre datum vilket gör att analyserna till viss del är begränsade pga. olikheter i registrering över tid. Majoriteten av de registrerade individerna har ATTRv-amyloidos (och är rapporterade från NUS) varför rapporten fokuserar på dessa patienter, men andelen friska anlagsbärare och patienter med förvärvad (ATTRwt) amyloidos ökar stadigt, liksom antalet nydiagnostiserade patienter. I årets rapport har data från patienter med ATTRwt-amyloidos till viss del rapporterats separat.

Trots dessa reservationer är det glädjande att kunna presentera denna uppdaterade årsrapport från SveATTR, där över 1500 individer nu finns registrerade!

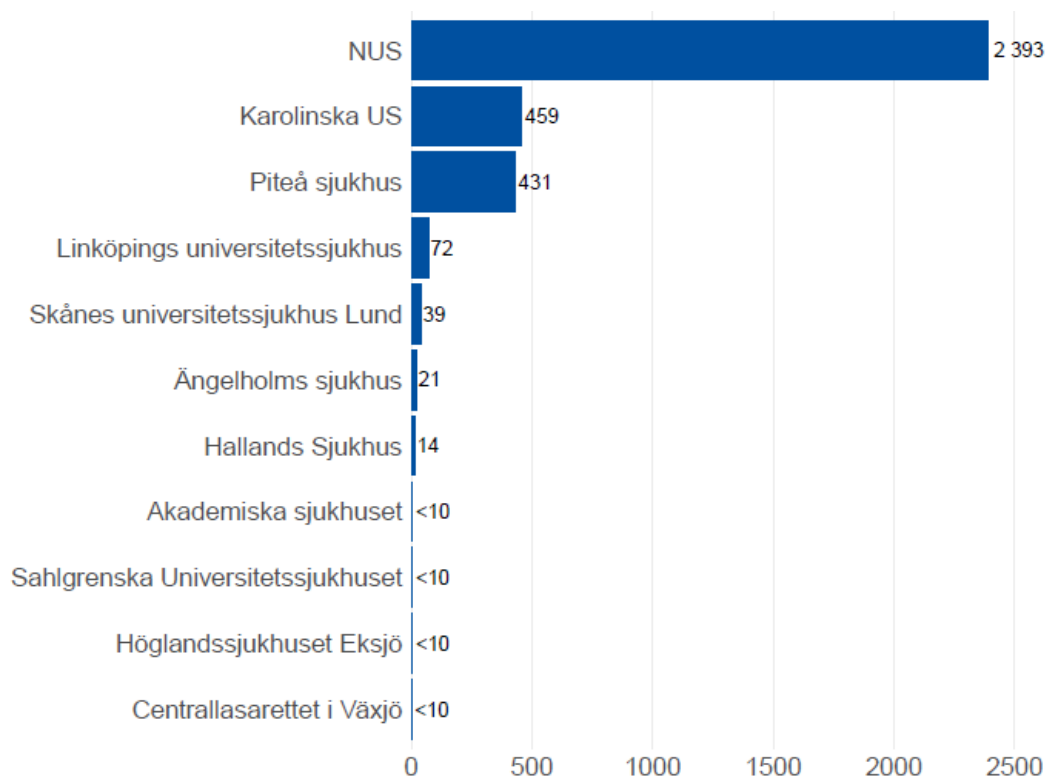
Umeå 2025-05-30

Jonas Wixner,

Ordförande och registerhållare

2. Produktion per klinik

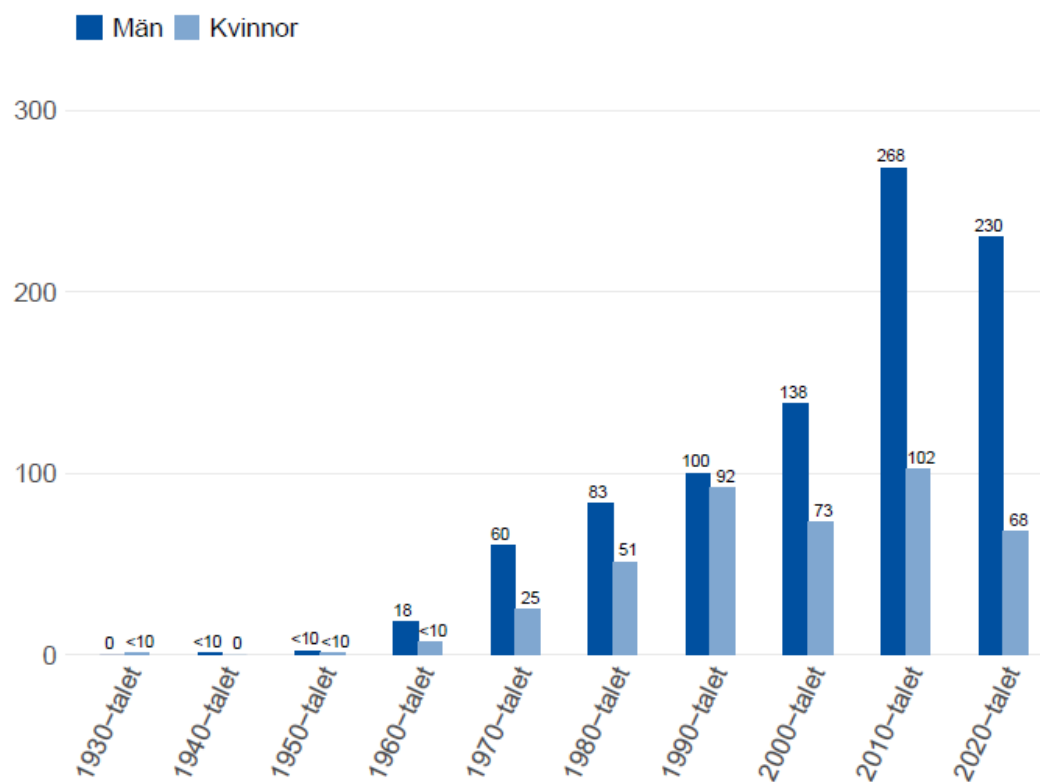
Figur 1 i denna rapport visar antalet besök per klinik som är registrerade i SveATTR. Inte oväntat finns majoriteten av besöken registrerade på Norrlands universitetssjukhus (NUS) eftersom mycket av befintliga data är hämtade från en lokal och numer historisk databas på NUS. Dessutom har NUS flest patienter med ATTRv-amyloidosis under uppföljning i Sverige. Dock har antalet besök på övriga kliniker ökat det senaste året, främst vad gäller patienter med ATTRwt-amyloidosis, vilket förväntas vara en trend som fortsätter de närmsta åren.



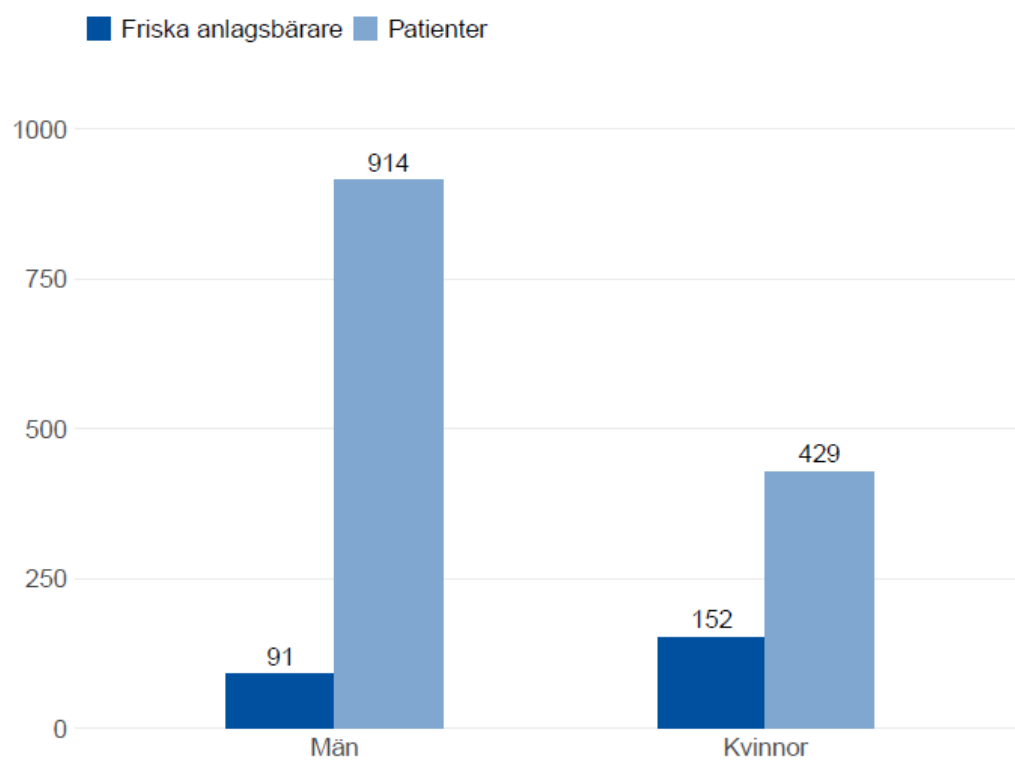
Figur 1. Antal besök per klinik. En patient kan ha besökt mer än en klinik.

3. Antal individer

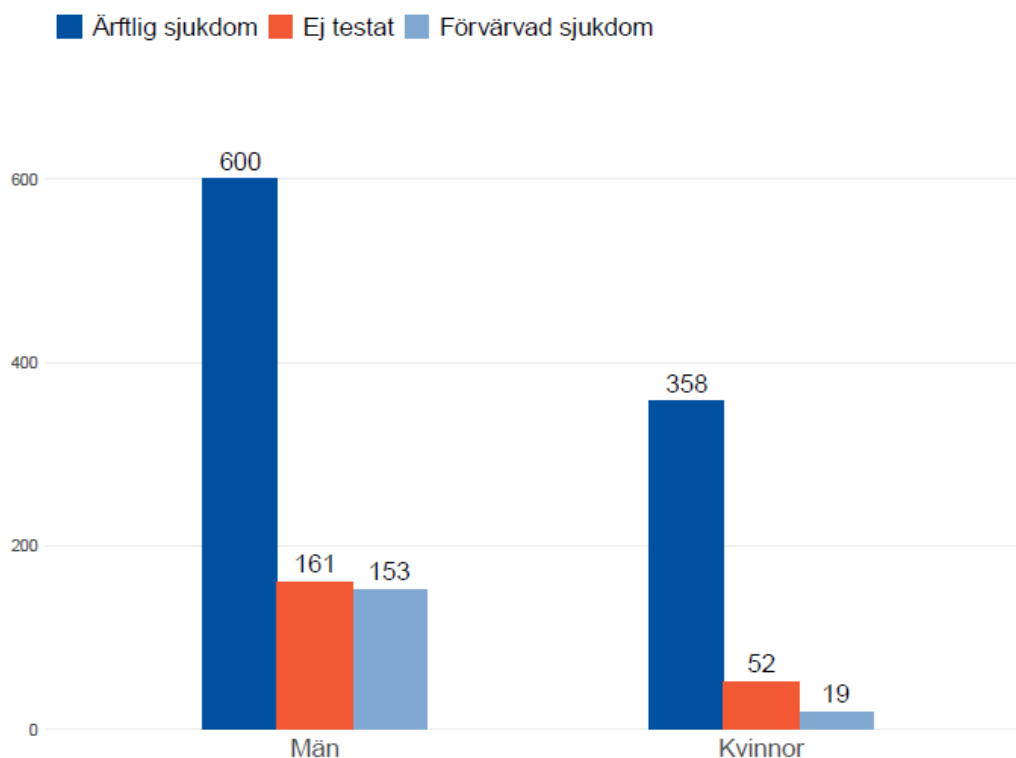
Nedan (Figur 2) visas antalet patienter som diagnosticerats med ATTR-amyloidosis per årtionde från 1940-talet och framåt. Det ses en stadig ökning av antalet nya fall över tid vilket sannolikt beror på en ökad medvetenhet om och en bättre diagnostik av sjukdomen. Samtidigt ökar andelen diagnosticerade män med tiden, vilket är svårare att förklara men åtminstone delvis bedöms bero på en större andel patienter med ATTRwt-amyloidosis. Under 2010-talet diagnosticerades i genomsnitt 37 nya fall per år. Från 2020 till 2024 diagnosticerades 298 nya fall (60/år) vilket bland annat är en effekt av fler nya fall av ATTRwt-amyloidosis. Figur 3 visar antalet individer i registret per 31 dec 2024 uppdelat på friska anlagsbärare och patienter med amyloidosis. Totalt fanns 1586 individer registrerade, varav 1343 var diagnosticerade med ATTR-amyloidosis. I Figur 4 visas fördelningen av patienter med ärftlig och förvärvad sjukdom. Fortsatt utgör patienter med ATTRv-amyloidosis den stora majoriteten, men över 250 friska anlagsbärare och 172 patienter med ATTRwt-amyloidosis är också registrerade. De 213 individer som ej genomgått DNA-analys utgörs främst av patienter med ATTRv-amyloidosis som diagnosticerats innan genetisk testning fanns tillgänglig.



Figur 2. Antal diagnosticerade patienter per årtionde, uppdelat på män och kvinnor.



Figur 3. Antal friska anlagsbärare och patienter med ATTR-amyloidosis uppdelat på män och kvinnor.



Figur 4. Antal patienter med ärftlig sjukdom (ATTRv), förvärvad sjukdom (ATTRwt) och patienter som inte genomgått genetisk testning men ändå fått diagnosen, uppdelat på män och kvinnor.

4. Andel avlidna

I december 2024 hade 802 (60 %) av de 1343 registrerade patienterna med ATTR-amyloidos avlidit (Tabell 1), vilket är en lägre andel än 2023. Totalt var 541 patienter fortfarande i livet, varav 76 % var män. Denna könsfördelning med viss manlig övervikt stämmer ganska väl överens med tidigare svenska publikationer [1,2]. Dock har andelen män ytterligare ökat sedan 2023 vilket sannolikt beror på en högre andel patienter med ATTRwt-amyloidos som har en ännu större manlig övervikt än ATTRv-amyloidos.

	N (%)
Män	520 (57%)
Kvinnor	282 (66%)

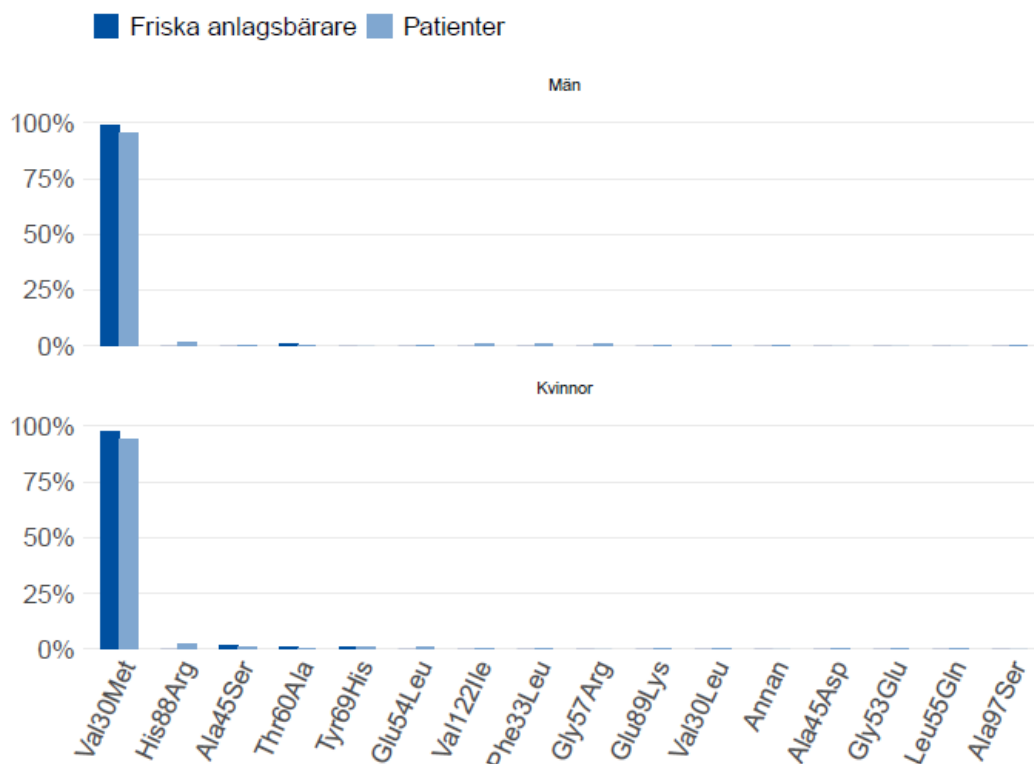
Tabell 1. Andel avlidna efter diagnos av amyloidos, uppdelat på män och kvinnor.

5. Täckningsgrad

Opublicerade data från en studie baserad på Socialstyrelsens patientregister från december 2018 anger att 325 patienter levde med ärftlig ATTR-amyloidos (ICD 10-kod E85.1) i Sverige då. Om man räknar med cirka 40 nya fall per år sedan dess, och ett antal dödsfall, så borde det i december 2024 ha funnits åtminstone 400 levande ATTRv-patienter i landet. Utifrån detta och de 541 levande patienterna som är registrerade i SveATTR (varav cirka 13 % har ATTRwt-amyloidos) så bör täckningsgraden för ATTRv-amyloidos vara mycket hög. Dock bedöms täckningsgraden för ATTRwt-amyloidos fortsatt vara låg eftersom det beräknas finnas åtminstone 1700 patienter med ATTRwt-amyloidos och hjärtsvikt i landet [3].

6. Genotyper

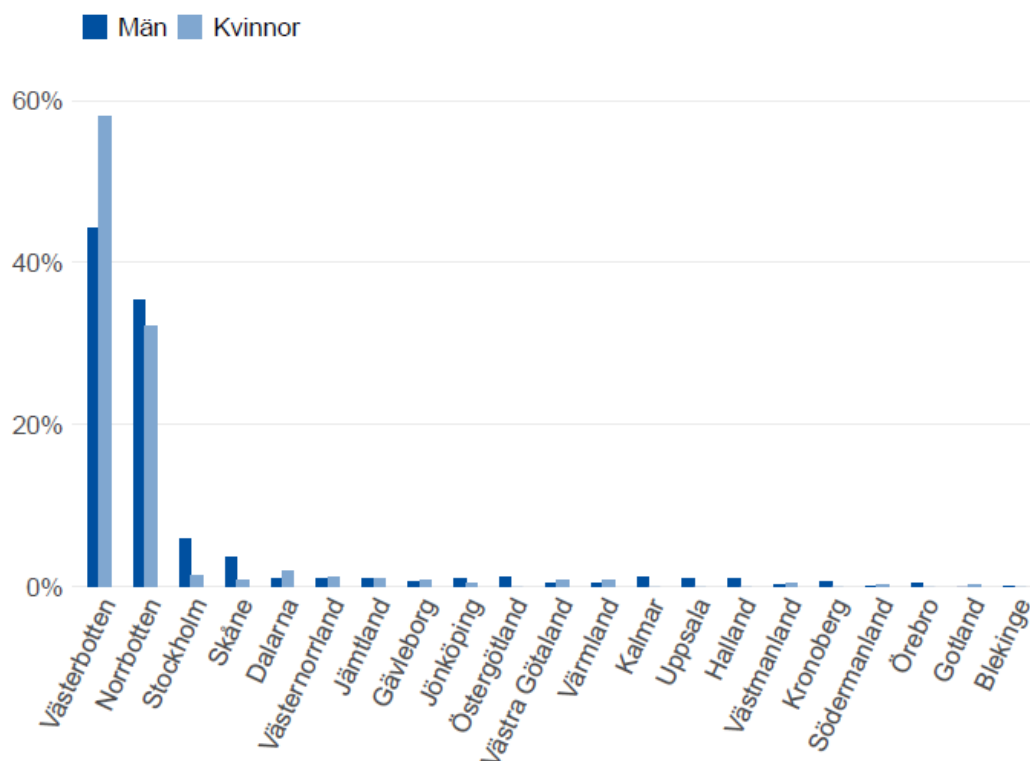
Drygt 95 % av alla friska anlagsbärare och patienter bär på den så kallade Val30Met (*p.Val50Met*) - mutationen som ger upphov till ATTRVal30Met-amyloidos som i Sverige även kallas Skelleftejukan (pga. dess höga förekomst i trakterna runt Skellefteå). Den näst vanligaste varianten i registret är His88Arg (*p.His108Arg*) -mutationen som har sitt ursprung kring Siljan i Dalarna. Fördelningen av alla de 16 registrerade genotyperna visas i Figur 5. Tidigare studier har kunnat påvisa 17 olika genotyper i Sverige [4], vilket betyder att registrets täckningsgrad i princip är fullständig. Dessutom hade 13 % av alla registrerade patienter ATTRwt-amyloidos, dvs. normal genotyp utan *TTR*-mutation.



Figur 5. Procentuell fördelning av genotyp bland friska anlagsbärare och patienter med ATTRv-amyloidos, uppdelat på män och kvinnor.

7. Patienternas ursprung

Majoriteten (85 %) av alla patienter har sitt ursprung i Västerbotten eller Norrbotten (Figur 6), vilket överensstämmer med utbredningen av den vanligaste genotypen Val30Met [4,5]. Därefter följer region Stockholm, Skåne, Dalarna, Västernorrland och Jämtland. Stockholm och Skåne har nu en större andel patienter än tidigare år vilket talar för en ökad registrering av patienter i dessa regioner, kanske främst vad gäller ATTRwt-amyloidos. I Dalarna och Jämtland finns släkter med andra genotyper (His88Arg resp. Ala45Ser), vilket bidrar till deras placering i tabellen. Grundprincipen är att släktens ursprungliga härkomst ska registreras i SveATTR, men om denna inte är känd anges i stället släktens senast kända härkomst vilket kan ha påverkat resultaten. Detta gäller särskilt för storstadsregionerna som har stor inflyttning från andra delar av landet.



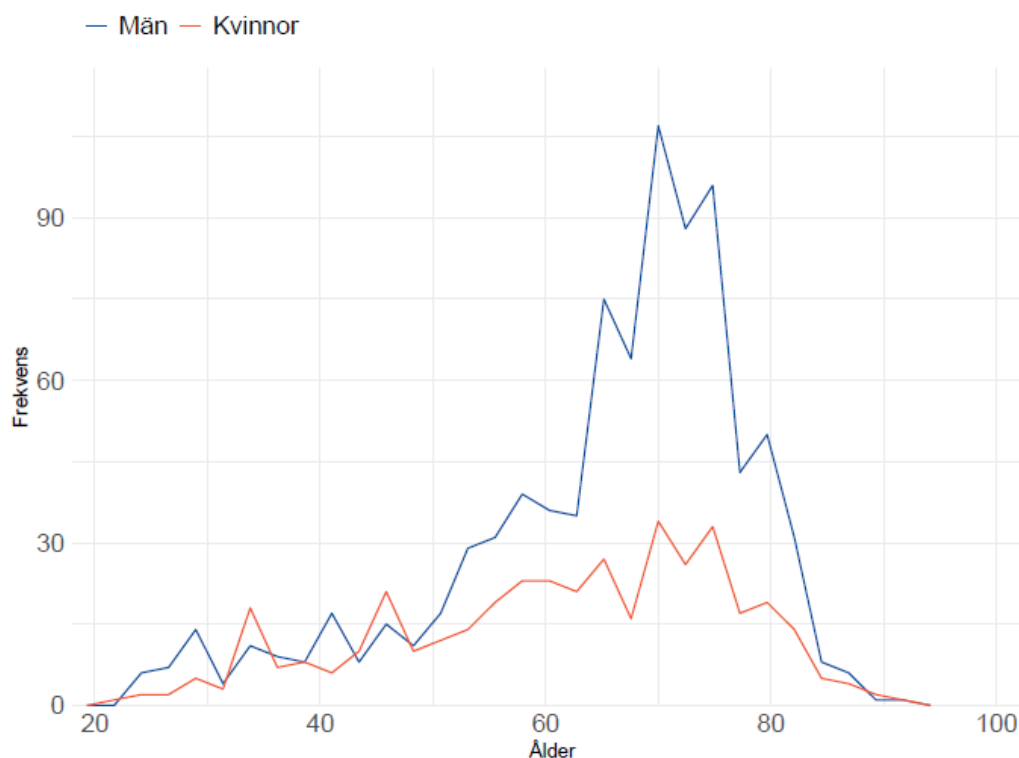
Figur 6. Procentuell fördelning av ursprung (region) bland patienter diagnostiserade med amyloidosis.

8. Ålder vid sjukdomsdebut

Medelåldern för sjukdomsdebut av ATTR-amyloidosis är cirka 62 år och är något lägre för kvinnor (61 år) än för män (64 år). Majoriteten av patienterna är äldre än 50 år vid debut och har därmed en ”sen” sjukdomsdebut (Figur 7), vilket stämmer väl med tidigare publikationer [1,5,6]. Värt att notera är också att vissa patienter blir sjuka först i 80-årsåldern och att den äldsta patienten hade symptomdebut vid 92 års ålder. Den lägsta registrerade debutåldern var 22 år, vilket stämmer med den tidigare lägsta kända debutåldern av ATTRv-amyloidosis i Sverige [1]. Medelåldern för sjukdomsdebut för patienter med ATTRv-amyloidosis har stigit genom åren, men ingen skillnad ses jämfört med den förra årsrapporten (2023).

9. Ålder vid diagnos

Åldern vid diagnos av ATTR-amyloidosis skiljer sig cirka 3 år från åldern vid sjukdomsdebut (Tabell 2), vilket talar för en viss fördröjning av diagnostiken. Tiden till diagnos är inte så väl studerad hos svenska patienter men en genomsnittlig fördröjning på 2–3 år mellan symptomdebut och diagnos verkar inte orimligt. Detta särskilt med tanke på de ofta diffusa debutsymtomen, sjukdomens ofullständiga genomslag och dess ibland höga debutålder [6]. Eftersom alla av dagens tillgängliga behandlingar har bäst effekt tidigt i sjukdomsförloppet så är det ju dock önskvärt med en så tidig diagnostik som möjligt för att uppnå bästa möjliga behandlingseffekt. Ännu ses dock inga större skillnader i tid till diagnos i registret.



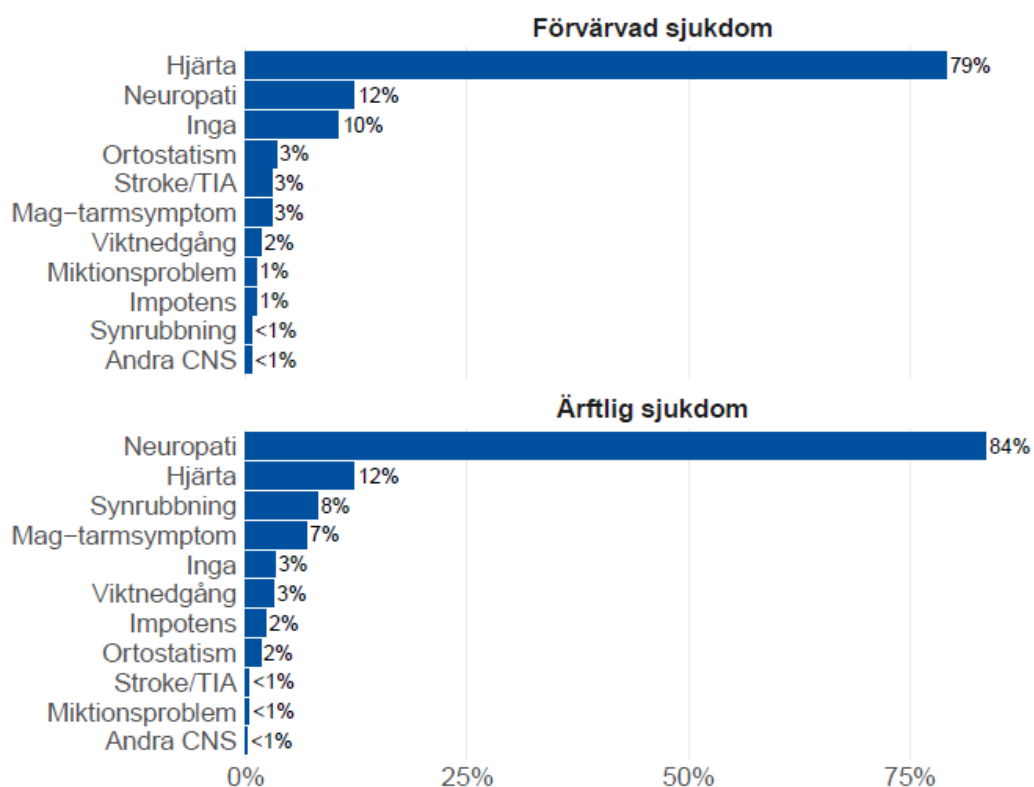
Figur 7. Fördelning av debutålder (år) uppdelat på män och kvinnor.

	Min	Median	Medel	Max
Män	23	71	67.6	92
Kvinnor	22	66	63.8	93

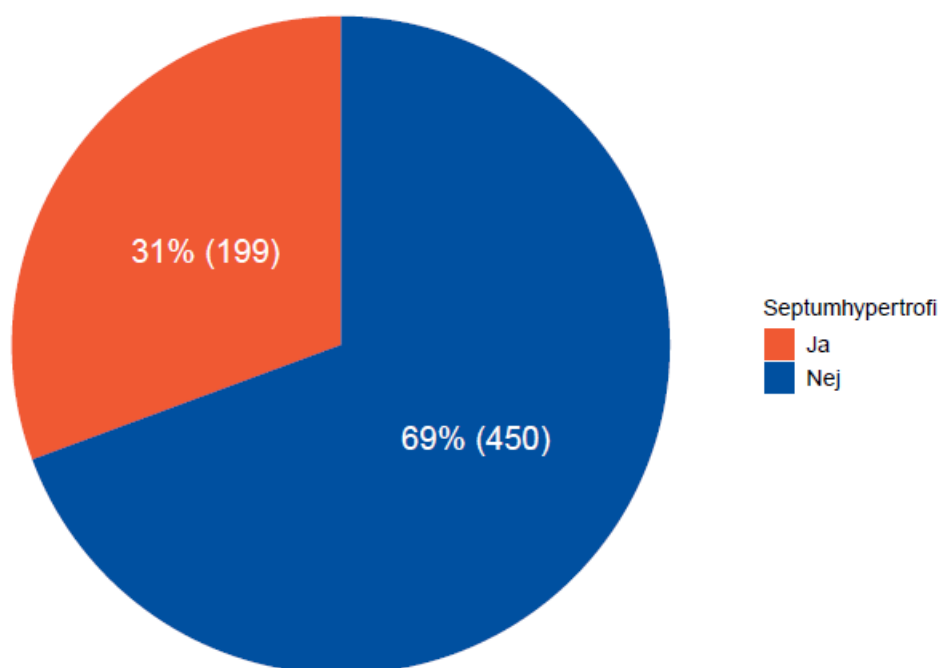
Tabell 2. Ålder (år) vid diagnos av amyloidosis uppdelat på män och kvinnor.

10. Symtom vid sjukdomsdebut

I årets rapport redovisas symtom vid sjukdomsdebut uppdelat på patienter med ATTRv- respektive ATTRwt-amyloidosis (Figur 8). Det blir då tydligt att debutsymtomen skiljer sig tydligt mellan de lika grupperna. Symtom på autonom och perifer polyneuropati är betydligt vanligare vid ATTRv-amyloidosis medan hjärtsymtom är mycket vanligare vid ATTRwt-amyloidosis. Synrubbningar och mag-tarmsymtom är som väntat betydligt vanligare vid ATTRv-amyloidosis. Dock är ortostatism lika vanligt vid ATTRwt- som ATTRv-amyloidosis vilket sannolikt påverkas av både ålderskillnader, förekomst av hjärtsjukdom och aktuell läkemedelsbehandling. Värt att notera är också att andelen patienter som diagnostiserats utan tydliga debutsymtom är högre vid ATTRwt- än ATTRv-amyloidosis, vilket talar för att indirekt diagnostik via hjärtscintigrafi är vanligare vid ATTRwt-amyloidosis. Det är viktigt att notera är att flera symtom kan förekomma parallellt och att majoriteten av patienterna hade besvär av åtminstone neuropati eller hjärtsymtom vid sjukdomsdebut. Dessa siffror stämmer ganska väl med tidigare rapporter [6,7]. Andelen patienter med neuropatiska symtom har minskat mot tidigare år medan andelen med hjärtrelaterade symtom har ökat, vilket speglar en ökad andel patienter med ATTRwt-amyloidosis i registret.



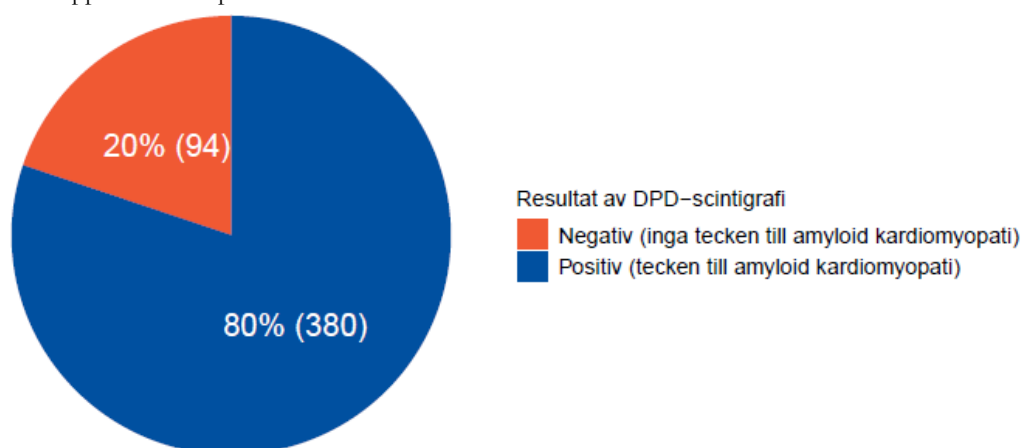
Figur 8. Procentuell fördelning av debutsymtom bland patienter diagnostiserade med amyloidos uppdelat på förvärvad och ärftlig sjukdom.



Figur 9: Antal patienter med septumhypertrofi vid senaste besöket. Patienter utan data exkluderade.

11. Tecken till amyloid kardiomyopati

Av de registrerade patienterna med ATTR-amyloidos hade 649 (48 %) genomgått ultraljud av hjärtat vid det senaste besöket och 31 % av dessa hade påvisad septumhypertrofi med en septumtjocklek >12 mm (Figur 9). Vidare hade 474 patienter genomgått DPD-scintigrafi och denna visade tecken till amyloid kardiomyopati i 80 % av fallen (Figur 10). Detta är en tydlig ökning av antalet hjärtundersökningar mot tidigare år och dessutom en större andel patienter med tecken till hjärtengagemang. Även detta bedöms relaterat till en större andel patienter med ATTRwt-amyloidos. Enligt tidigare studier så har 57 % av patienterna med ATTRv-amyloidos den fibrilltyp (A) som medför risk för amyloid kardiomyopati [2] och därmed bör upp emot hälften av patienterna förr eller senare uppvisa tecken på detta.



Figur 10: Antal patienter med resultat från DPD-scintigrafi. Patienter utan data exkluderade.

12. Samsjuklighet

Även för samsjuklighet redovisas patienter med ATTRv- och ATTRwt-amyloidos separat i årets rapport (Tabell 3). Majoriteten av patienterna med ATTRv-amyloidos (78 %) hade ingen rapporterad samsjuklighet medan det omvända gäller patienter med ATTRwt-amyloidos (77 % med minst en rapporterad samsjuklighet). Hypertoni var den vanligaste rapporterade samsjukligheten i båda grupperna men detta var betydligt vanligare vid ATTRwt-amyloidos. Karpaltunnelsyndrom var näst vanligast, följt av ischemisk hjärtsjukdom (IHD) för ATTRv- och spinal stenos för ATTRwt-amyloidos. Både spinal stenos och IHD var betydligt vanligare vid ATTRwt-amyloidos. Sannolikt föreligger fortsatt underrapportering av samsjuklighet, främst för patienter med ATTRv-amyloidos.

Samsjuklighet	Förvärvad sjukdom	Ärftlig sjukdom
Ingen	23% (39)	78% (916)
Hypertoni	40% (68)	9% (107)
Karpal	36% (62)	6% (74)
IHD	21% (36)	5% (55)
CKD	5% (<10)	4% (46)
Spinal	23% (39)	2% (27)
Diabetes	15% (25)	3% (33)
KOL	3% (<10)	<1% (10)
Demens	<1% (<10)	<1% (<10)

Tabell 3: Rapporterad samsjuklighet uppdelat på förvärvad och ärftlig sjukdom. CKD: kronisk njursvikt; IHD: ischemisk hjärtsjukdom; Karpal: karpaltunnelsyndrom; KOL: kronisk obstruktiv lungsjukdom; Spinal: spinal stenos.

13. Organtransplantation

Totalt 172 patienter hade genomgått organtransplantation varav den absoluta majoriteten (94 %) hade genomgått levertransplantation (Tabell 4). Sju patienter hade genomgått hjärttransplantation och tre patienter hade njurtransplanterats. Uppgifter om hur många som genomgått kombinerade organtransplantationer saknas i nuläget. De allra flesta transplantationerna har utförts på patienter med ATTRv-amyloidosis. Ingen ökning av antalet transplantationer ses sedan förra året eftersom de allra flesta patienter får i dagsläget medicinsk behandling i stället för organtransplantation.

Transplantation	Förvärvad sjukdom	Ärftlig sjukdom
Ingen	>95% (170)	86% (1 008)
Lever	<1% (<10)	14% (161)
Hjärta	0% (0)	<1% (<10)
Njure	<1% (<10)	<1% (<10)

Tabell 4: Procentuell fördelning av organtransplantation bland patienter med amyloidosis uppdelat på förvärvad och ärftlig sjukdom.

14. Annan behandling

En stor andel av alla patienter i registret har inte behandlats med bromsmedicin, främst pga. att medicinsk behandling inte varit formellt tillgänglig fram till 2011 då tafamidis godkändes i EU. Genterapi med patisiran eller inotersen godkändes 2018 men blev i praktiken tillgängligt för användning i Sverige från 2020, liksom tafamidis 61 mg. Dessutom behöver patienter som genomgått levertransplantation generellt inte behandling med bromsmediciner. Andelen patienter med läkemedelsbehandling är större för ATTRwt-amyloidosis, främst pga. att de flesta av dessa patienter registrerats de senaste åren. I Tabell 5 redovisas pågående medicinsk behandling för patienter med ATTRv- och ATTRwt-amyloidosis. Totalt 233 patienter fick behandling med tafamidis medan 79 patienter erhöll diflunisal. Bland genterapierna var vutrisiran vanligast med 46 ATTRv-patienter under behandling. Andelen patienter som behandlas med tafamidis 61 mg är som väntat högst vid ATTRwt-amyloidosis. Sannolikt stämmer dessa siffror rätt väl men troligen finns en viss underrapportering. Att 77 % av patienterna med ATTRv-amyloidosis inte fått någon medicinsk behandling torde vara lite högt, även om man räknar bort dem som levertransplanterats, eftersom målet idag är att alla patienter ska få någon form av sjukdomsmodifierande behandling. Antalet patienter som behandlats med TTR-stabiliserare (tafamidis eller diflunisal) har ökat sedan 2023 medan antalet med genterapi ligger ganska stabilt. Möjligen har några patienter som haft patisiran övergått till behandling med vutrisiran, som blev tillgängligt i slutet av 2023, men att detta ännu inte har hunnit uppdateras.

Medicin	Förvärvad sjukdom	Ärftlig sjukdom
Ingen	38% (65)	77% (898)
Tafamidis 61 mg	52% (89)	11% (134)
Diflunisal	6% (11)	6% (68)
Vutrisiran	0% (0)	4% (46)
Studieläkemedel	3% (<10)	1% (14)
Patisiran	2% (<10)	1% (12)
Tafamidis 20 mg	<1% (<10)	<1% (10)
Inotersen	0% (0)	<1% (<10)

Tabell 5: Procentuell fördelning av pågående medicinsk behandling bland patienter med amyloidosis uppdelat på förvärvad och ärftlig sjukdom.

Utöver organtransplantation och medicinsk behandling har vissa andra relevanta medicinska ingrepp registrerats. I Tabell 6 visas andelen patienter som erhållit pacemaker och som genomgått ögonkirurgi (vitrektomi) eller operation av karpaltunnelsyndrom och spinal stenosis. Sannolikt finns även här en underrapportering, åtminstone vad gäller vitrektomi och karpaltunnelsyndrom vid ATTRv-amyloidosis, då 63 svenska patienter hade genomgått vitrektomi redan 2005 [9] och då karpaltunnelsyndrom

beräknas förekomma hos cirka 50 % av patienter med ATTRv- amyloidos och kardiomyopati [10]. För ATTRwt-amyloidos är andelen kirurgiskt behandlade generellt högre och siffrorna borde stämma bättre med verkligheten. Dock hade ingen patient med ATTRwt-amyloidos genomgått vitrektomi pga. ögonamyloidos, vilket inte heller är en känd komplikation vid den sjukdomsvarianten.

Kirurgi	Förvärvad sjukdom	Ärftlig sjukdom
Ingen	45% (78)	80% (940)
Pacemaker	22% (38)	13% (156)
Karpaltunnelsyndrom	33% (56)	4% (49)
Vitrektomi	0% (0)	4% (46)
Spinal stenosis	15% (25)	1% (12)

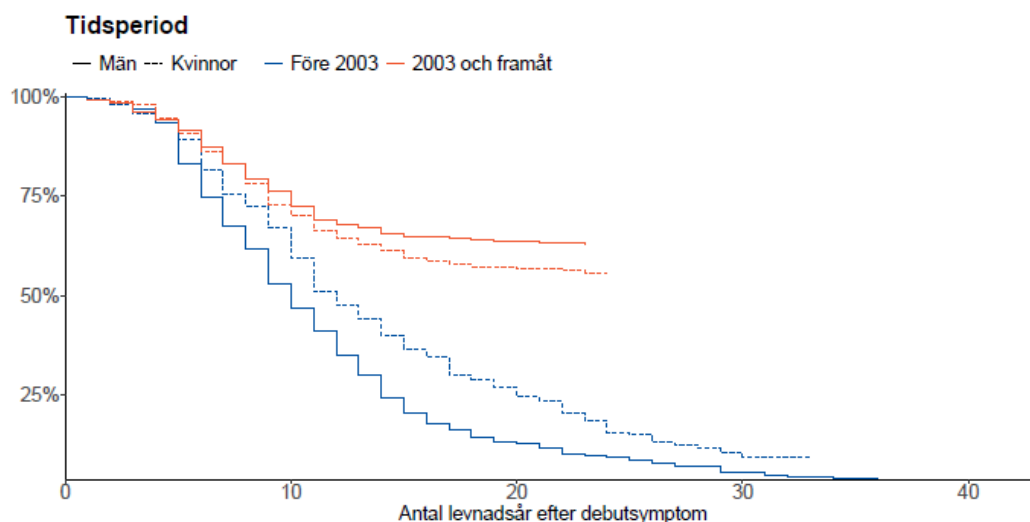
Tabell 6: Procentuell fördelning av annan kirurgi än transplantation bland patienter med amyloidos uppdelat på förvärvad och ärftlig sjukdom.

15. Överlevnad

Tillsammans med data om kön, ålder och genotyp utgör uppgifter om överlevnad de mest robusta data i registret. Tidigare rapporter har angivit en medelöverlevnad från symptomdebut på cirka 11 år utan sjukdomsmodifierande behandling vid ATTRv-amyloidos [6]. De aktuella resultaten skiljer sig inte nämnvärt från detta och redovisas för hela gruppen patienter (ATTRv och ATTRwt).

Medianöverlevnaden är dock längre för patienter som diagnosticerats efter år 2003 (Figur 11), som var mediantiden för diagnos, vilket stämmer väl med de allt bättre behandlingsmöjligheterna från 90-talet och framåt då levertransplantation och medicinska behandlingar blivit tillgängliga. Inga större skillnader i medianöverlevnad ses mellan män och kvinnor, förutom för patienter diagnosticerade före 2003, där män uppvisar en något sämre överlevnad. Tidigare publikationer talar inte för någon tydligt sämre sjukdomsprognos för män jämfört med kvinnor [6], även om män med sen sjukdomsdebut löper större risk för kardiomyopati än kvinnor och så även efter levertransplantation [5,7]. Dock finns det även individer bland de obehandlade patienterna som levt upp mot 30 år efter sjukdomsdebut, vilket talar för att sjukdomsförloppet kan variera kraftigt i svårighetsgrad även utan behandling.

I fjolårets rapport togs överlevnadsanalyser för patienter som behandlats med bromsmedicin eller levertransplantation också med i separata kurvor. Dessa figurer har nu utelämnats eftersom den statistiska analysen inte blir riktigt tillförlitlig. Indirekt kan man dock tolka den ökade överlevnaden för patienter diagnosticerade efter 2003 som en effekt av en förbättrad behandling under de senaste 20 åren.



Figur 11: Överlevnadssannolikhet efter debut för patienter med amyloidos, män jämfört mot kvinnor och uppdelat på diagnos före eller efter 2003.

16. Slutord

I denna femte årsrapport från SveATTR presenteras data för år 2024 men merparten av data är insamlad före 2010. Detta har förstås inneburit både fördelar och nackdelar, men den stora styrkan med materialet är mängden data som redan finns insamlad. Glädjande nog har antalet ATTRwt-patienter samt data på ultraljud och DPD-scintigrafi av hjärtat ökat sedan ifjol medan övriga data är relativt oförändrade. Den ökade andelen patienter med ATTRwt-amyloidosis har förändrat en del av resultaten och vi kommer därför att redovisa patienter med ATTRv- och ATTRwt-amyloidosis separat framöver. Vi kommer även att behöva uppdatera listan på preparat som används som bromsmedicin då flera nya preparat kan komma att godkännas för ATTR-amyloidosis under det närmsta året.

Fortsatt är täckningsgraden för ATTRwt-amyloidosis långt ifrån komplett medan de allra flesta levande patienter med ATTRv-amyloidosis är nu registrerade i SveATTR. Ett minimum är att vi framöver registrerar alla patienter med ATTRwt-amyloidosis som får medicinsk behandling men ju fler som registreras desto bättre möjlighet till uppföljning och utvärdering även av denna patientgrupp. Detta i linje med de nationella riktlinjer för systemisk amyloidosis som nu finns publicerade.

Hittills har några ansökningar om datauttag för forskning från SveATTR inkommit men mig veterligen har ännu inga vetenskapliga publikationer gjorts. Den första publikationen från registret torde dock inte vara så långt borta.

Jag vill återigen rikta ett stort tack till alla dem som arbetat med registret genom åren och bidragit till all datainsamling. Tillsammans kan vi göra registret ännu mer komplett och hjälpa till att utveckla vården för patienter med ATTR-amyloidosis!

17. Referenser

1. Wixner J, Karling P, Rydh A m. fl. Gastric emptying in hereditary transthyretin amyloidosis: the impact of autonomic neuropathy. *Neurogastroenterol Motil.* 2012 Dec;24(12):1111-e568.
2. Paulsson Rokke H, Sadat Gousheh N, Westermark P m.fl. Abdominal fat pad biopsies exhibit good diagnostic accuracy in patients with suspected transthyretin amyloidosis. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Oct 8;15(1):278.
3. Lindmark K, Pilebro B, Sundström T, Lindqvist P. Prevalence of wild type transthyretin cardiac amyloidosis in a heart failure clinic. *ESC Heart Fail.* 2021 Feb;8(1):745-749.
4. Wixner J, Anan I, Pilebro B m.fl. Ärftlig transthyretinamyloidos – från lindring till potentiell bot. *Läkartidningen.* 2022 Jun 3;119:21202.
5. Suhr OB, Wixner J, Pilebro B m.fl. The Swedish landscape of hereditary ATTR amyloidosis. *Amyloid.* 2017 Mar;24(sup1):93-94.
6. Hörnsten R, Pennlert J, Wiklund U, Lindqvist P, Jensen SM och Suhr OB. Heart complications in familial transthyretin amyloidosis: impact of age and gender. *Amyloid*, June 2010; 17(2): 63–68
7. Andersson R. Familial amyloidosis with polyneuropathy. A clinical study based on patients living in northern Sweden. *Acta Med Scand Suppl.* 1976;590:1-64.
8. Arvidsson S, Pilebro B, Westermark P, Lindqvist P och Suhr OB. Amyloid Cardiomyopathy in Hereditary Transthyretin V30M Amyloidosis - Impact of Sex and Amyloid Fibril Composition. *PLoS One.* 2015 Nov 23;10(11):e0143456.
9. Kawaji T, Ando Y, Ando E, Sandgren O, Suhr OB och Tanihara H. Transthyretin-related vitreous amyloidosis in different endemic areas. *Amyloid.* 2010 Sep;17(3-4):105-8.
10. Aus dem Siepen F, Hein S, Prestel S, Baumgärtner C, Schönland S, Hegenbart U m.fl. Carpal tunnel syndrome and spinal canal stenosis: harbingers of transthyretin amyloid cardiomyopathy? *Clin Res Cardiol.* 2019 Dec;108(12):1324-1330.