

:: Αμυλοείδωση

Αριθμός Orphanet: 69

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αμυλοείδωση περιλαμβάνει ένα σύνολο ασθενειών που χαρακτηρίζονται από την παρουσία εναποθέσεων μη διαλυτών πρωτεϊνών στους ιστούς. Οι αμυλοειδώσεις κατατάσσονται με βάση τις κλινικές εκδηλώσεις και το βιοχημικό τύπο της αμυλοειδούς πρωτεΐνης.

Η πλειοψηφία των αμυλοειδώσεων είναι πολυσυστημικές, «γενικευμένες» ή «διάχυτες». Τα πιο συχνά εμπλεκόμενα όργανα είναι οι νεφροί, η καρδιά, ο γαστρεντερικός σωλήνας, το ήπαρ, το δέρμα, τα περιφερικά νεύρα και οι οφθαλμοί, αν και παθολογικές εναποθέσεις μπορεί να παρατηρηθούν σε οποιοδήποτε όργανο. Η εξέλιξη της νόσου οδηγεί σε καταστροφή των εμπλεκόμενων οργάνων. Παρατηρούνται επίσης κάποιες μορφές εντοπισμένης αμυλοείδωσης. Οι συχνότερες μορφές είναι η αμυλοείδωση ελαφρών αλύσεων ανοσοσφαιρίνης (πρωτοπαθής αμυλοείδωση ή AL), η φλεγμονώδης αμυλοείδωση (AA) και η σχετιζόμενη με την τρανσθυρετίνη αμυλοείδωση (ATTR).

Η διάγνωση της αμυλοείδωσης τίθεται με βάση τα ιστολογικά ευρήματα.

Η προγεννητική διάγνωση για σοβαρές μορφές αμυλοείδωσης, όπως οι αμυλοειδείς νευροπάθειες που απαντώνται συχνότερα στην Πορτογαλία είναι εφικτή.

Η αντιμετώπιση είναι συμπτωματική σε περιπτώσεις μη αναστρέψιμης νεφρικής ανεπάρκειας (αιμοκάθαρση ή μεταμόσχευση). Η χημειοθεραπεία για την αμυλοείδωση AL στοχεύει στην μείωση των επιπέδων μονοκλωνικής ανοσοσφαιρίνης. Η πρωταρχική φροντίδα των ασθενών με αμυλοείδωση AA πρέπει να στοχεύει στην αντιμετώπιση της φλεγμονής. Τέλος, για την αντιμετώπιση της σχετιζόμενης με εναποθέσεις τρανσθυρετίνης αμυλοείδωσης, μπορεί να πραγματοποιηθεί μεταμόσχευση ήπατος προκειμένου να σταματήσει η παραγωγή της υπεύθυνης πρωτεΐνης, καθώς η τρανσθυρετίνη παράγεται στο ήπαρ. Η θεραπεία με αντιφλεγμονώδεις παράγοντες (αντι-TNF, αντι-IL1) χρήζει περαιτέρω μελέτης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Gilles GRATEAU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet



Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2005
Μετάφραση: Δεκέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

