

AMİLOİDOZ

written by Dr. Aydoğın Lermi

Amiloid; Primer Amiloidoz; Sekonder Amiloidoz; Herediter Amiloidoz

Amiloidoz nadir görülen bir gurup hastalığın sonucudur. Amiloid adı verilen protein in dokularda birikmesi ve metabolizmayı bozmasıdır. Amiloid proteini vücut dokuları ve organları tarafından üretilir ancak atılamaz ve dokularda birikerek dokuların fonksiyonunu bozar. Üç tip amiloidoz vardır:

- Primer amiloidoz: akciğer, kalp, deri, dil, tiroid bezi, iç organlar, karaciğer, böbrek ve damarlarda birikir,
- Sekonder amiloidoz: dalak, böbrek, karaciğer, böbrek üstü bezleri ve lenf bezlerinde birikir,
- Herediter amiloidoz: sinirler, kalp, kan damarları ve böbreklerde birikir.
- Amiloid birikmesi doku ve organların çalışmasını bozar. Amiloid birikmesine sebep olan hastalıklar ise amiloidozun tipine göre değişir:
- Primer amiloidoz: biriken amiloid proteini antikor parçalarıdır ve kemik iliğini ilgilendiren hastalıkların sonucu olarak ortaya çıkar. (örneğin Multipl Myeloma hastalığı gibi),
- Sekonder amiloidoz: kronik iltihabi hastalıklar ve romatizma gibi kronik İnflamatuvar hastalıkların sonucunda ortaya çıkar,
- Herediter amiloidoz: amiloid gen mutasyonu sonucu ortaya çıkar, aileseldir.

Amiloidoz kimlerde görülür?

- Primer amiloidoz:
 - Erkeklerde daha sık görülür,
 - 40 yaş üstünde görülür,
 - En sık Multipl Myeloma gibi kemik iliğini ilgilendiren hastalıklarda görülür.
- Sekonder amiloidoz:
 - Erkeklerde daha sık görülür,
 - 40 yaş üstünde görülür,
 - Kronik iltihabi hastalıklar ve romatizmal hastalıklarda ortaya çıkar, en sık;
 - Tüberküloz,
 - Romatoid artrit,
 - Osteomyelit,
 - Akdeniz ateşi,
 - Hemodiyaliz hastaları,
 - Aile öyküsü bulunabilir,
- Herediter amiloidoz:
 - Etnik özellik taşıır: Portekizli, İsveçli, Japon vb.
 - Akdeniz ateşi olanlarda görülür.

Amiloidoz ne şikayete neden olur?

Amiloid biriktiği dokuya göre şikayete sebep olur. Böbrek te birikim böbrek yetmezliğine yol açar, kalpte birikim kalp yetmezliğine yol açar ancak tüm amiloidoz formlarının ortak şikayetleri ise:

- Halsizlik,
- Kilo kaybı,
- Karaciğerde büyüme,
- Dalakta büyüme,

- Kalp yetmezliđi dir.

Hastalıđın ilerlemesi ve organ tutulumları bu Őikayetlerin üstüne eklenir.

- Böbrekte birikim böbrek yetmezliđine,
- Ciltte birikim kolay zedelenme, purpura tarzında döküntüye,
- Lenfatik sistemde birikmesi lenf bezlerinin büyümesi ve lenf ödeme,
- Endokrin sistemde birikmesi tiroid bezinin ve böbrek üstü bezinin büyümesine,
- Sindirim sisteminde birikmesi
 - Yutma güçlüđü,
 - Dilde büyüme,
 - Karaciđer büyümesi,
 - İshal,
 - Barsak tıkanıklıkları,
 - Beslenme bozukluđu,
 - Renksiz açık renkli dışkılamaya neden olur.
- Nörolojik sistemde birikmesi:
 - Demans,
 - El ve ayaklarda karıncalanma, uyuşma, güçsüzlük,
 - El bileđi sinirlerinin şişmesi ve Karpal Tunel sendromuna yol açar,
- Kalp damar sisteminde birikmesi:
 - Dokularda sıvı birikmesi ve ödeme,
 - Kalp ritminin bozulmasına (aritmi),
 - Kalp büyümesine,
 - Kalp yetmezliđine,
 - Ani ölüme,
 - Solunum sıkıntısına neden olur.

Amiloidoz teşhisi nasıl konur?

Amiloidoz teşhisi koymak zordur çünkü bu Őikayetler çok uzun zaman içinde gelişir. Son dönemde ise amiloidoz teşhis edilse de tedavi şansı çok azalır. Bu nedenle erken teşhis önemlidir. Hastanın Őikayetleri teşhis koymaya yardımcı olur. Amiloidoz düşünölen hastada aşğıdaki testler yapılır:

- Böbrek fonksiyon testleri: erken dönemde amiloidoz teşhisi için en önemli testtir. İdrarda fazla protein çıkması amiloidoz düşündürür.
- Protein elektroforezi: fazla protein ve bunun kaynađının tespit edilmesinde çok önemli bir testtir.
- Biyopsi: doku biyopsisi teşhise yardımcı olur,
- EKG: kalp elektrosu kalp yetmezliđi ve ritm bozukluđunu gösterir, sebebini göstermez,
- Ekokardiyografi: kalp detayını görüntölü olarak gösterir. Amiloidoz düşündürecek bulguların tespitinde önemlidir.

Amiloidoz tedavisi:

Amiloidoz un kesin tedavisi yoktur. Amaç altta yatan hastalıđın tespiti ve tedavisidir. Altta yatan hastalıđın tedavisi ile amiloidoz ilerlemesi durdurulur.

Kemoterapi: kemoterapi ile amiloidin üretimi ve birikimi kontrol altına alınmaya çalışılır: Sekonder amiloidozda agresif tedaviler ile altta yatan İnflamatuar hastalıklar durdurulmaya çalışılır.

Kök hücre tedavisi: hasta olan hücrelerin yerine kök hücre yerleştirmek Primer ve hereditör

amiloidoz tedavisinde kullanılmaktadır.

Organ transplantasyonu: amiloidoz nedeni ile fonksiyonu bozulan organ yerine sađlan organ naklidir. Özellikle bbrek amiloidozu sonucu geliřen bbrek yetmezliđinin tedavisinde bbrek nakli tek zmdr.

Splenektomi: dalađın alınmasıdır. Amiloid madde retimini azaltmak amacıyla dalađın alınmasıdır. Primer ve sekonder amiloidoz tedavisinde yapılabilir.

Tm amiloid formları iin kullanılan ortak ilalar ise :

- Diretikler: fazla suyu atmak amacıyla kullanılır,
- Steroid ilalar: amiloid retimini azaltmak iin kullanılır,
- Diyet deđiřiklikleri: organ tutulumuna gre diyet ayarlaması yapılmalıdır,
- Ađrı kesici ilalar gerektiđi zaman kullanılmalıdır.

AMİLOİDOZ HİBİR SEBEBE BAđLI OLMADAN YADA BİROK HASTALIđIN SONUCU OLARAK ORTAYA IKABİLİR. BİROK ORGANIN FONKSİYONUNU VE ALIřMASINI BOZARAK LME YOL AAR. ERKEN TEřHİS AMİLOİDOZU DURDURMANIN EN ETKİLİ YOLUDUR.

Referanslar:

1. Amyloidosis Support Groups

<http://www.amyloidosisupport.com/>

2. Amyloidosis Support Network

<http://www.amyloidosis.org/>

3. Canadian Organization for Rare Disorders

<http://www.raredisorders.ca/>

4. The Kidney Foundation of Canada

<http://www.kidney.ab.ca/>

5. Amyloidosis. Amyloidosis Support Network. Available at: <http://www.amyloidosis.org/> .

6. Dambro MR. Griffith's 5-Minute Clinical Consult. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2001.

7. DynaMed Editorial Team. Amyloidosis. EBSCO DynaMed website. Available at:

<http://www.ebscohost.com/dynamed/what.php> . Updated October 11, 2010.

8. Mayo Clinic. Amyloidosis. Mayo Clinic website. Available at:

<http://www.mayoclinic.com/health/amyloidosis/DS00431> . Updated July 8, 2010.

9. Merlini G, Bellotti V. Molecular mechanisms of amyloidosis. *N Engl J Med*. 2003; 349:583.

10. Special subjects amyloidosis. Merck Manual website. Available at:

http://www.mercksource.com/pp/us/cns/cns_merckmanual_frameset.jsp .

11. Westermarck P, Benson MD, Buxbaum JN, et al. Amyloid: toward terminology clarification. Report from the Nomenclature Committee of the International Society of Amyloidosis. *Amyloid* 2005; 12:1