

## Αμυλοείδωση: μια νόσος με πολλά πρόσωπα

**Η** αμυλοείδωση είναι μια σχετικά σπάνια νόσος, που προσβάλλει διάφορα όργανα, πιο συχνά την καρδιά, τους νεφρούς, τα νεύρα, το ήπαρ κ.ά. Οφείλεται στη δημιουργία ινιδίων, του αμυλοειδούς, τα οποία αποτελούνται από τμήματα πρωτεϊνών που κυκλοφορούν στον οργανισμό και ανάλογα με το είδος της πρωτεΐνης, εναποτίθενται στα διάφορα ζωτικά όργανα.

Η αμυλοείδωση εκδηλώνεται με συμπτώματα που μοιάζουν με αυτά άλλων νοσημάτων. Έτσι, οι άρρωστοι αναφέρουν δύσπνοια, οιδήματα ή κάψιμο στα πόδια, αδυναμία, απώλεια βάρους κ.λπ. Συχνά αυτοί οι ασθενείς διαγιγνώσκονται με «καρδιακή ανεπάρκεια», «λευκωματουρία», «νευροπάθεια» με αποτέλεσμα να μη γίνεται η ενδεδειγμένη βιοψία και να καθυστερεί η διάγνωση της αμυλοείδωσης. Οι δυο συχνότερες μορφές αμυλοείδωσης



είναι η πρωτοπαθής αμυλοείδωση από ελαφρές αλυσίδες (AL αμυλοείδωση, προέρχεται από τμήματα ανοσοσφαιρινών που παράγονται στον μυελό των οστών) και η αμυλοείδωση από τρανσθυρετίνη (η ATTR αμυλοείδωση). Η τελευταία έχει δύο βασικές μορφές, την κληρονομούμενη

και τη μη κληρονομούμενη που προσβάλλει την καρδιά (και άλλα όργανα σε μικρότερο βαθμό), κυρίως σε ηλικιωμένα άτομα. Η AL αμυλοείδωση αντιμετωπίζεται με χημειο-ανοσοθεραπεία, προσβάλλει πολλαπλά ζωτικά όργανα και έχει κακή πρόγνωση όταν προσβάλλει την καρδιά. Καθυστερήσεις στη διάγνωση και την έναρξη κατάλληλης θεραπείας έχουν καταστροφικές συνέπειες ενώ οι κλασικές θεραπείες για την καρδιακή ανεπάρκεια έχουν συχνά αντίθετα από τα επιθυμητά αποτελέσματα. Τα τελευταία χρόνια έχει αυξηθεί ο αριθμός των περιπτώσεων αμυλοείδωσης από τρανσθυρετίνη, ενώ νέες θεραπείες βελτιώνουν την έκβασή της. Όμως η έγκαιρη και η σωστή διάγνωση της αμυλοείδωσης είναι δύσκολη. Δεν είναι σπάνιο, άρρωστοι με αμυλοείδωση από τρανσθυρετίνη να διαγιγνώσκονται λανθασμένα ως αμυλοείδωση AL και να λαμβάνουν χημειοθεραπεία ενώ ασθενείς με αμυλοείδωση AL να διαγιγνώσκονται ως πάσχοντες από αμυλοείδωση ATTR με αποτέλεσμα να μη λαμβάνουν την ενδεδειγμένη χημειοθεραπεία.

**Λ**όγω της πολυπλοκότητας της νόσου, οι ασθενείς με πιθανή αμυλοείδωση πρέπει να αποστέλλονται σε εξειδικευμένα κέντρα αναφοράς όπου εξασφαλίζεται η συνεργασία ιατρών και επιστημόνων διαφορετικών ειδικοτήτων (αιματολόγων/ογκολόγων, καρδιολόγων, νεφρολόγων, νευρολόγων, πυρηνικών γιατρών). Επιπλέον, είναι αρκετές φορές απαραίτητη η χρησιμοποίηση προηγμένων τεχνικών (π.χ. πρωτεομική ανάλυση) προκειμένου να έχουμε τη σωστή διάγνωση του τύπου της αμυλοείδωσης. Τέλος, οι ασθενείς που αντιμετωπίζονται σε εξειδικευμένα κέντρα έχουν ευκολότερα πρόσβαση σε καινοτόμες θεραπείες οι οποίες έχουν αυξηθεί σημαντικά τα τελευταία χρόνια.

Ο Θάνος Δημόπουλος είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, πρώτανος του ΕΚΠΑ

