

# Aizdomājies par

# AMILOIDOZI!

**Amiloidoze ir klīnisks stāvoklis, kura pamatā ir izmainītu olbaltumvielu veidošanās un izgulsnēšanās dažādos organisma audos, izraisot to funkciju traucējumus.** Amiloidoze rodas, noteiktām šķīstošām prekursoru (priekšteču) olbaltumvielām mainot formu (konformāciju) un izgulsnējoties tā saucamā amiloīda pavedienu veidā. **Biežāk skar tie orgāni ir sirds, nieres, mīkstie audi, aknas, perifēra un autonomā nervu sistēma, kuņģa-zarnu trakts, acis.** Biežāko amiloidozes formu sastopamība ir 1-5 gadījumi uz 10 000 cilvēku – tā pieskaitāma reto slimību grupai.

**Amiloidoze nav viena slimība.** Tās cēloņi, veidi un klīniskās izpausmes ir dažādas, tādēļ atšķiras arī diagnostikas un ārstēšanas metodes. Daļu no amiloidozes formām iespējams ārstēt, turklāt aktīvi notiek jaunu specifisku medikamentu izstrāde, tādēļ ir ārkārtīgi nozīmīgi slimību atklāt agrīni.

Šajā bukletā apkopota informācija par biežākajiem amiloidozes veidiem, klīniskajām izpausmēm un diagnostikas soļiem.

Bukleta mērķis ir veicināt amiloidozes atpazīstamību ārstu vidē un slimības atklāšanu pacientiem.

**Lai noteiktu diagnozi, par to ir jādomā!**

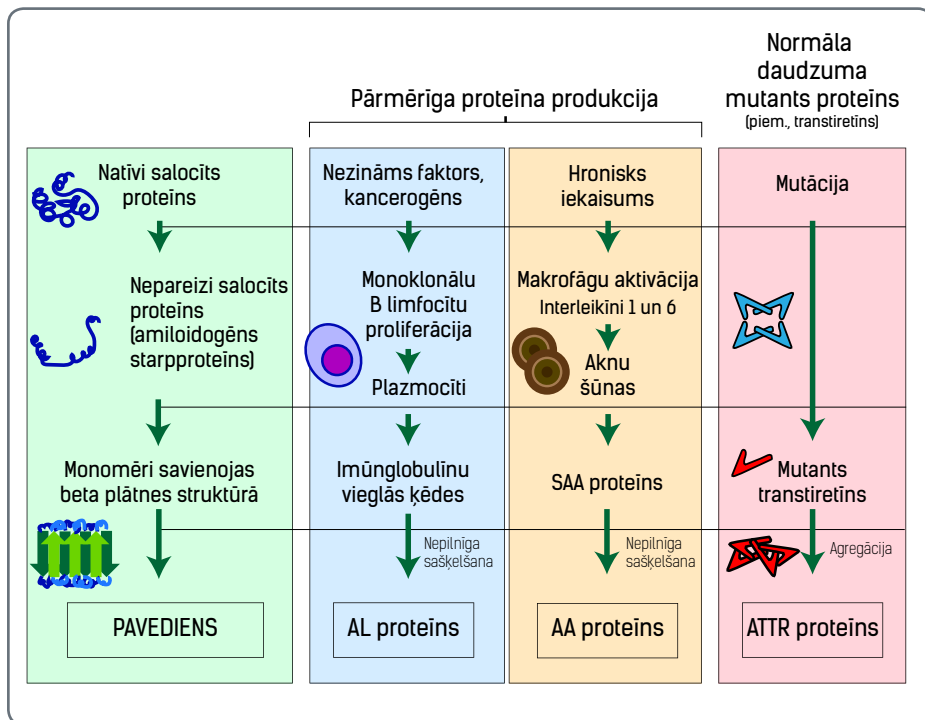
## 1. tabula. Biežākie amiloidozes veidi

VEIDS	PREKURSORA OLBALTUMS	PATOĢENĒZE	BIEŽĀK SKARTIE ORGĀNI
AA	Seruma amiloīds A	Rodas kā atbilde uz hronisku iekaisumu / infekciju (piemēram, reimatoidais artrīts, Krona slimība, osteomielīts u.c). Akūtās fāzes olbaltums – seruma amiloīda A proteīns – daļēji šķēļas un izgulsnējas audos kā amiloīds A.	Nieres
AL	Imūnglobulīnu vieglās ķēdes ( <i>light chain</i> )	Rodas no pārmērīgas imūnglobulīnu vieglo ķēžu produkcijas kaulu smadzenēs, ko izraisa patoloģiska monoklonālu plazmocītu proliferācija.	Nieres, sirds, aknas, karpālais kanāls
Pārmantojama amiloidoze	Visbiežāk transtiretīns (ATTR)	Rodas no mutācijas, kas izraisa patoloģiski formētas olbaltumvielas izveidi.	Nervi, sirds, nieres, gremošanas sistēma
<i>Wild-type</i> (SSA)	Normāls transtiretīns	Saukta arī par sistēmisku senilu amiloidozi. Rodas, transformējoties un izgulsnējoties transtiretīnam bez mutācijas tā gēnā.	Sirds, karpālais kanāls
Citi	Dažādi	Sastopami arī citi retāki amiloidozes veidi ar dažādām prekursoru olbaltumvielām.	

AA – amiloīds A; AL – vieglo ķēžu amiloīds (*light chain*); ATTR – transtiretīna amiloīds; SSA – sistēmiska senila amiloidoze.

Gorevic PD. Overview of amyloidosis. Lachmann HJ, ed. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. <https://www.uptodate.com> (03.12.2019.)

## 1. attēls. Patoģenēze biežākajiem amiloidozes tipiem

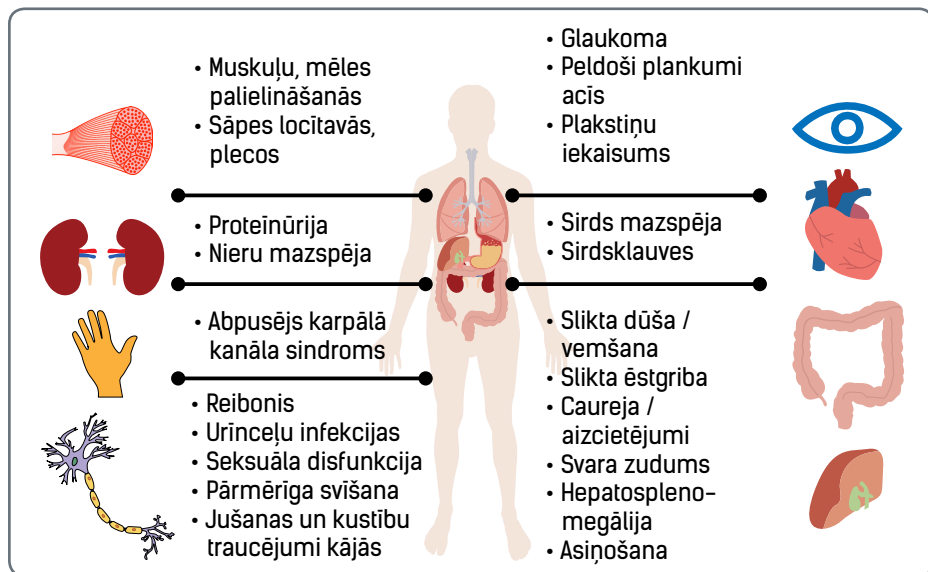


### Amiloidozes ārstēšana atkarīga no tās veida.

- **AA:** hroniskās infekcijas vai iekaisuma slimības kontrole, piemēram, izmantojot bioloģiskos preparātus autoimūno slimību terapijā.
- **AL:** plazmocītu patoloģijas ārstēšana – ķīmijterapija, perifērisko asiņu cilmes šūnu transplantācija.
- **ATTR:** jauni preparāti, kas kavē transtiretīna sintēzi vai stabilizē tā struktūru, piemēram, patisirāns, inotersēns, tafamidis, AG10. Atsevišķos gadījumos arī orgānu transplantācija.

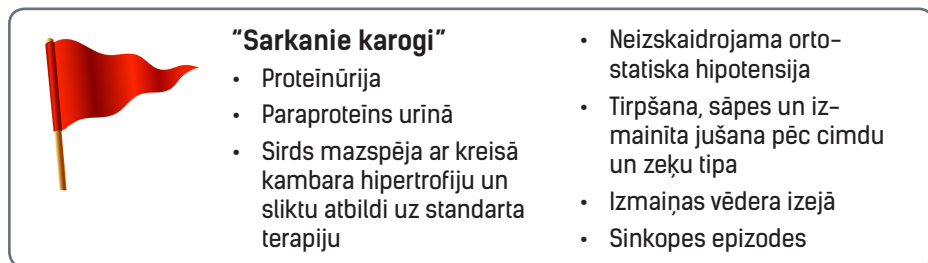
Šo medikamentu pielietošanu ierobežo to dārdzība, taču vairāki preparāti ATTR amiloidozes ārstēšanā tiek pētīti randomizētos kontrolētos pētījumos. Atbilstošu pacientu iekļaušana pētījumā iespējama, sazinoties ar amiloidozes reģistra vadītāju.

## 2. attēls. Biežāk skarto orgānu sistēmu klīniskās izpausmes



Adaptēts un pilnveidots no *amyloidosis.org*. Attēli: *Photoroalty/Freeepik*.

## 3. attēls. "Sarkano karogu" simptomi

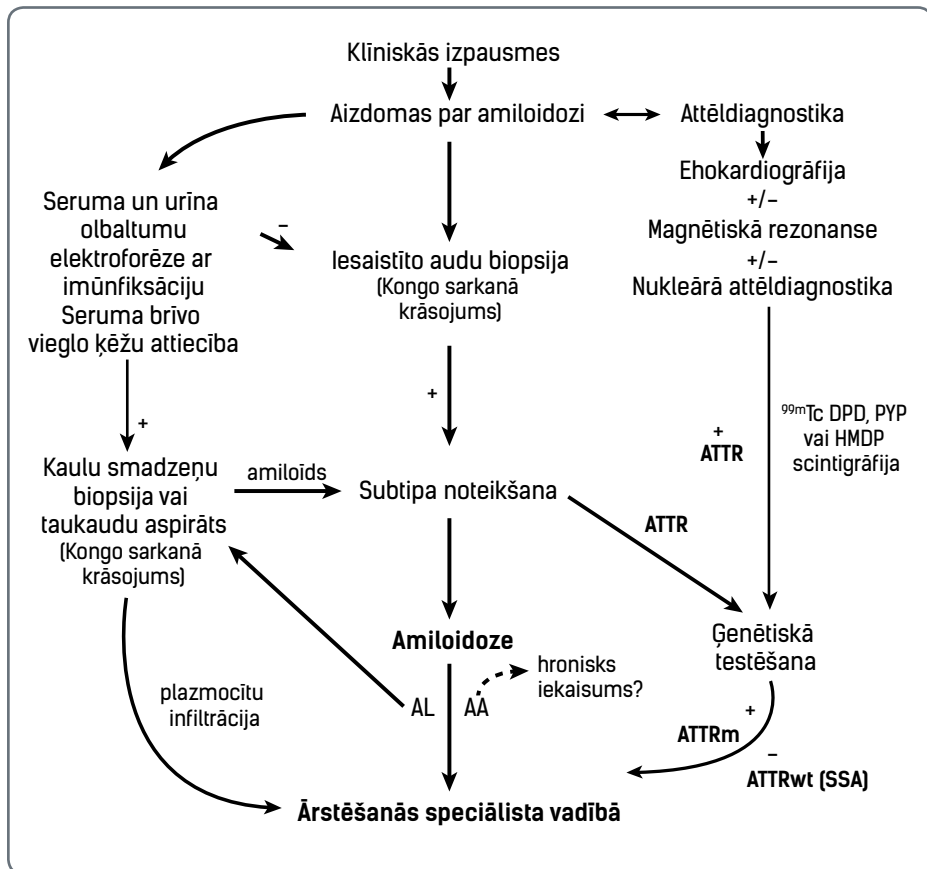


Šādu izpausmju kombinācija, kā arī ilgstošs iekaisums vai amiloidoze ģimenes anamnēzē rosina aizdomāties par amiloidozes iespējamību.

Pēc *Vergaro et al. Keys to early diagnosis of cardiac amyloidosis: red flags from clinical, laboratory and imaging findings. Eur J Prev Cardiol. 2019 Oct 4:2047487319877708.*

#### 4. attēls. Diagnostikas soļi

Diagnostika atkarīga no pacienta vadošajām klīniskajām izpausmēm un orgānu iesaistes.  
Šeit piedāvāti vispārējās izmeklēšanas soļi.



AA – amiloīds A; AL – vieglo ķēžu amiloīds (light chain); ATTR – transtiretīna amiloīds; ATTRm – mutantā transtiretīna amiloīds; ATTRwt – normāla (wild-type) transtiretīna amiloīds; SSA – sistēmiska senila amiloīdoze; 99m-Tc DPD – tehnēcija-99m 3,3-difosfona-1,2-propanodikarboksilskābe; PYP – pirofosfāts.

## SSK kodi

Iekavās slīprakstā paskaidrots SSK diagnozes formulējums.

E85	AMILOIDOZE
<b>E85.0</b>	<b>Neneiropātiskā pārmantotā ģimenes amiloidoze</b> <i>(ar pārmantotiem sindromiem saistīta amiloidoze bez polineiropātijas (ne-ATTR))</i>  Ģimenes Vidusjūras drudzis  Pārmantota amiloīdā nefropātija
<b>E85.1</b>	<b>Neiropātiskā pārmantotā ģimenes amiloidoze</b> <i>(galvenokārt ATTR)</i>  Amiloīdā polineiropātija (portugāļu) <i>(amiloidoze ar ATTR V30M mutāciju)</i>
<b>E85.2</b>	<b>Pārmantotā ģimenes amiloidoze, neprecizēta</b>
<b>E85.3</b>	<b>Sekundāra sistēmiska amiloidoze (AA)</b>  Ar hemodialīzi saistīta amiloidoze <i>(beta-2-mikroglobulīna amiloidoze)</i>
<b>E85.4</b>	<b>Atsevišķa orgāna amiloidoze</b>  Lokāla amiloidoze
<b>E85.8</b>	<b>Cita amiloidoze</b>  E85.81 Vieglo ķēžu <i>(AL)</i> amiloidoze E85.82 <i>Wild-type</i> transtiretīna <i>(ATTR)</i> amiloidoze E85.89 Cita amiloidoze
<b>E85.9</b>	<b>Amiloidoze, neprecizēta</b>

## ORPHA kodi

Visas amiloidozes formas ietilpst reto slimību grupā, tādēļ pacientam ar diagnosticētu amiloidozi jāpiešķir ORPHA kods iekļaušanai reto slimību reģistrā.

Amiloidoze – 69

AA amiloidoze – 85445

AL amiloidoze – 85443

Pārmantota ATTR amiloidoze – 271861

*Wild-type* ATTR amiloidoze – 330001

Retākiem amiloidozes subtipiem kodi atrodami vietnē [www.orpha.net](http://www.orpha.net).

## Kur vērsties pacientam ar amiloidozi?

Reto slimību koordinācijas centrs palīdzēs pacientam nonākt multidisciplināras speciālistu komandas uzraudzībā.

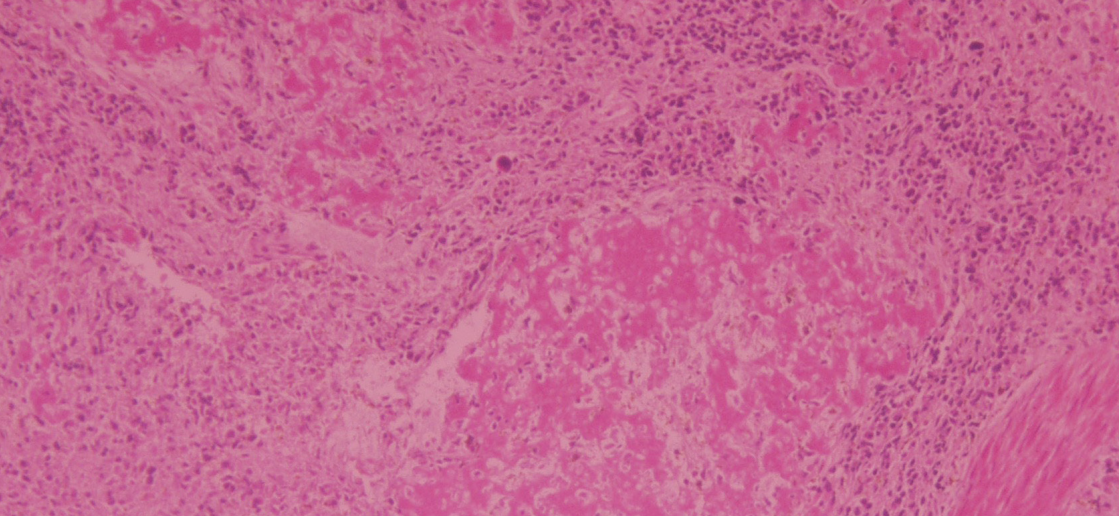
- Latvijas Amiloidozes pacientu reģistra koordinators:  
**Valdis Ģībietis**  
tālr. +371 26156380 (I–V, 8.00–16.00),  
valdis.gibietis@stradini.lv, valdisgib@gmail.com
- Paula Stradiņa klīniskās universitātes slimnīcas Reto slimību kabineta (RSKC atbalsta vienība) koordinators:  
**Judīte Lukša**  
tālr. +371 26512606 (I–V, 8.00–16.00),  
retasslimibas@stradini.lv

### Amiloidozes komanda:

- prof. Aivars Lejnietis – projekta vadītājs;
- dr. Valdis Ģībietis – reģistra vadītājs un koordinators;
- doc. Andris Skride, dr. Ainārs Rudzītis – kardioloģija;
- prof. Sandra Lejniece – hematoloģija;
- prof. Aivars Pētersons, doc. Viktorija Kuzema – nefroloģija;
- doc. Viktorija Ķēniņa – neiroloģija;
- dr. Inita Buliņa – reimatoloģija;
- doc. Māris Sperga – patoloģija;
- dr. Ligita Zvaigzne, dr. Zanda Krastiņa – radioloģija;
- dr. Zaiga Kravale – pneimonoloģija.

## Papildus informācija

- <http://www.rssa.lv/>
- <http://www.orpha.net/national/LV-LV>
- <http://amyloidosis.org/>



Bukleta saturu sagatavojis  
*dr. Valdis Ģībietis un profesors Aivars Lejnīeks.*

Buklets izdots ar  
UAB "JOHNSON & JOHNSON" filiāles Latvijā  
finansiālu atbalstu.

