

Amyloïdose

Soort ziekte

Stofwisselingsziekte waarbij eiwitten in een specifieke vorm (als amyloïdfibrillen) worden gestapeld in verschillende organen.

Wat is amyloïdose

Amyloïdose is de naam van verschillende ziekten die allemaal worden gekenmerkt door afzetting van amyloïdfibrillen (elektronenmicroscopisch kleine vezels) tussen de cellen van de weefsels. De werking van de organen waarin het amyloïd wordt afgezet wordt hierdoor verstoord. Verschillende eiwitten kunnen op allerlei plaatsen in weefsels neerslaan als amyloïd. Dit kan plaatselijk zijn (in de alveesklier, de hersenen, de urinewegen en de luchtwegen) of door het hele lichaam (systemisch).

Wat zijn symptomen en vooruitzichten

De vijf meest voorkomende typen amyloïd die in het hele lichaam voorkomen, zijn:

1. AA Amyloïdose als gevolg van afzetting van een ontstekings-eiwit (SAA) bij chronische ontsteking. Deze vorm wordt vooral gekenmerkt door eiwitverlies via de nieren (proteïnurie=eiwit in de urine) en verminderde nierfunctie.
2. AL Amyloïdose als gevolg van de afzetting van vrije lichte ketens van afweereiwitten gemaakt door afwijkende plasmacellen in het beenmerg. De symptomen zijn heel divers en kunnen bestaan uit sterke vermagering en vermoeidheid, hartfalen, leververgroting, grote tong, grote milt, nefrotisch syndroom (ernstig eiwitverlies via de nieren), ernstige diarree of verstopping, maagdarmbloedingen, schade aan zenuwen van de benen en armen. Ook de zenuwen die allerlei lichaamsfuncties regelen (bloeddruk, darmbeweging) kunnen beschadigd worden.
3. A β 2M Amyloïdose als gevolg van dialyse vanwege nierfalen. Door de dialyse wordt een bepaald eiwit (het β_2 microglobuline) niet meer goed uit het lichaam verwijderd, waardoor het wordt omgezet in amyloïd. Bij deze vorm komen vooral gewrichtsklachten voor (schouders, handen, heupen, nek en wervelkolom).
4. ATTR Amyloïdose die gezien wordt bij hoge ouderdom (vooral boven de 80 jaar). Deze patiënten hebben langzaam toenemend hartfalen.
5. Erfelijke ATTR amyloïdose (door een TTR mutatie) met vooral schade aan de zenuwen en hart, nieren, darm en ogen.

De vooruitzichten bij amyloïdose zijn zeer somber als het niet mogelijk blijkt om het proces van stapelen tot stilstand te brengen. De ziekte gaat dan door in de al aangetaste organen en breidt zich uit naar andere organen. Uitval van een vitaal orgaan (hart, lever of nieren) leidt tot de dood.

Behandeling

Eerst moet nauwkeurig worden vastgesteld om welk type amyloïdose het gaat en uit welke voorlopereiwitten het wordt gevormd. Daarna moet worden onderzocht hoe uitgebreid de stapeling in vitale organen (zoals lever, hart, nieren, darm en zenuwen) reeds is gevorderd. Bij de behandeling wordt geprobeerd de afzetting van amyloïd een halt toe te roepen door de aanvoer van voorlopereiwitten te stoppen. Afhankelijk van de vorm zal dit gebeuren door de onderliggende chronische ontsteking te behandelen met antibiotica, de afwijkende plasmacellen in het beenmerg met chemotherapie of beenmergtransplantatie te bestrijden of een niertransplantatie om met dialyse te kunnen stoppen. Bij de erfelijke vorm kan door een levertransplantatie een einde worden gemaakt aan de productie van de gemuteerde eiwitten.

Naast de behandeling van het achterliggende ziekteproces is ondersteunende behandeling nodig om orgaanfunctiestoornissen door de afzetting van het amyloïd op te vangen.

Meer weten?

www.amyloid.nl is een Nederlandstalige website met informatie en nuttige links.

<http://vimeo.com/3358025> is een website waar een 12 minuten durende animatiefilm op staat die door de filmmaker Greg Singer gemaakt is om alertheid over amyloïdose te verbeteren bij artsen.

Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.