

Amyloidoosi (amyloiditauti)

Lääkärikirja Duodecim

4.10.2022

Lääketieteen tohtori Eeva-Kaisa Schmidt



- Yleistä
- AL-amyloidoosi
- AA-amyloidoosi
- ATTR-amyloidoosi
- AGel-amyloidoosi ja muut perinnölliset amyloidoosit
- Muut amyloidoosit
- Kirjallisuutta

Keskeistä

- Amyloidoosit ovat sairauksia, joissa amyloidia kertyy eri elimiin aiheuttaen haittaa niiden normaalille toiminnalle.
- Amyloidoosi voi olla hankinnainen tai perinnöllinen sairaus ja se voi ilmetä joko yhdessä tai useammassa elimessä.
- Sairauden oireet vaihtelevat eri amyloidoosisairauksissa riippuen siitä, mihin elimiin amyloidia kertyy.
- Joidenkin amyloidoosien etenemistä voidaan hidastaa lääkehoidoilla, mutta useisiin amyloidooseihin on toistaiseksi tarjolla vain oireita lievittävää hoitoa.

Yleistä

Amyloidoosit ovat joukko sairauksia, joissa kudoksiin kertyy amyloidia, joka on liukenematonta proteiini- eli valkuaisainepitoista materiaalia. Syyt amyloidin kertymiseen vaihtelevat ja sen taustalla voi olla hankinnainen tila, toinen sairaus tai geenivirhe.

Amyloidia voi kerääntyä yhteen tai useampaan elimeen. Kertyessään kudoksiin amyloidi häiritsee elinten normaalia toimintaa aiheuttaen oireita ja mahdollisesti amyloidoosisairauden. Koska oireet ovat vaihtelevia ja amyloidoosisairaudet hyvin harvinaisia, taudin jäljille pääseminen voi olla vaikeaa. Amyloidoosi todetaan sairaasta kudoksesta otetun näytteen mikroskooppitutkimuksella. AL-amyloidoosia epäiltäessä tutkitaan myös veri- ja virtsanäytteitä sekä [luuydinnäyte](#). Perinnöllinen amyloidoosi voidaan todeta myös geenitestin avulla.

AL-amyloidoosi

Immunoglobuliinin kevytketjuamyloidoosi eli AL-amyloidoosi kehittyy, kun vialliset luuytimen valkosolut tuottavat valkuaisainetta, ns. kevytketjua. Kevytketjut saostuvat amyloidina ja kertyvät eri elimiin. Tällaisten poikkeavien kevytketjujen muodostumista voi tapahtua myös eräissä pahanlaatuisissa veritaudeissa, kuten [myeloomassa](#).

AL-amyloidoosiin liittyy yleisoireena väsymystä, heikkoutta ja laihtumista. Lisäksi on eri elinten taholta tulevia oireita. Yleisimmät seuraukset ovat sydänlihassairaus, munuaissairaus, rannekanavaoireyhtymä, , ääreishermoston toiminnan häiriöt, verenpaineen ja nestetasapainon säätelyn häiriöt, ripuli, erilaiset iho-oireet, kielen suurentuminen ja keuhkojen toiminnan vaikeutuminen.

Taudinkuva ja ennuste ovat eri potilailla hyvin erilaiset. Sairaus on parantumaton. AL-

amyloidoosin hoidossa käytetään muun muassa kortisonia, solunsalpaajia ja bortetsomibia. Lisäksi tarvitaan usein oireenmukaista ja elinten toimintaa tukevaa lääkitystä.

AA-amyloidoosi

Seerumin amyloidi A- eli AA-amyloidoosi on pitkäaikaisen tulehdustilan, esimerkiksi [nivelreuman](#), [Crohnin taudin](#), [tuberkuloosin](#), [osteomyeliitin](#) tai [punahukan](#) aiheuttama sairaus. Reaktiona tulehdustilaan maksa alkaa tuottaa ylimäärin valkuaisainetta, joka saostuu elimistössä amyloidina. Amyloidia voi vuosien saatossa kertyä etenkin munuaisiin, jolloin seurauksena on valkuaisen erittyminen virtsaan ja jopa [nefroottinen oireyhtymä](#). Amyloidia voi kertyä myös muihin elimiin (suolisto, maksa, perna, sydän, kilpirauhanen, lisämunuaiset, autonominen hermosto), mutta niiden toiminta häiriintyy harvemmin.

AA-amyloidoosi oli ennen länsimaiden yleisin amyloidoosi, mutta se on nykyään harvinainen tulehduksellisten sairauksien hoitojen kehityttyä. Jos amyloidia kertyy elimiin, sitä ei pystytä poistamaan. Amyloidin kertyminen voidaan estää tulehduksellisen sairauden mahdollisimman hyvällä hoidolla. AA-amyloidoosin ensisijainen hoito onkin sen aiheuttavan sairauden hoito. Lisäksi amyloidin aiheuttamia haittoja hoidetaan oireenmukaisesti.

ATTR-amyloidoosi

Transtyretiini- eli ATTR-amyloidoosi on maailmalla yleisin perinnöllinen amyloidoosi, mutta Suomessa tiedossa on vain muutamia sairautta aiheuttavaa geenivirhettä kantavia perheitä. ATTR-amyloidoosia esiintyy Euroopassa esim. Portugalissa ja Ruotsissa.

Nykyään tunnetaan yli 100 transtyretiinigeenin mutaatioita, joista suurin osa voi aiheuttaa amyloidoosisairauden. Kaikki geenivirheen kantajat eivät sairastu. Geenivirheen vuoksi maksan normaalisti tuottama transtyretiini laskostuu väärin ja saostuu elimistöön amyloidina. Tavallisin transtyretiiniamyloidoosin oire on monihermosairaus eli polyneuropatia, joka voi johtaa jopa kävelykyvyn menetykseen. Joissakin tapauksissa sydän- tai munuaissairaus on sairauden pääasiallinen ilmenemismuoto. Transtyretiiniamyloidoosia hoidetaan maksansiirrolla ja sen etenemistä hidastamaan on kehitetty useampia lääkkeitä esim. tafamidiisi, patisiran ja inotersen.

Transtyretiiniamyloidoosista esiintyy myös ei-perinnöllistä muotoa, jossa täysin normaali transtyretiini kertyy elimistöön ikääntymisen seurauksena. Kyseessä on tavallisesti oireeton tai vähäoireinen tila, mutta osalle potilaista voi kehittyä vaikeakin sydämen vajaatoiminta, sydämen johtumishäiriöitä tai rytmihäiriöitä. Tafamidiisi-lääke on hyväksytty myös ei-perinnöllisen transtyretiiniamyloidoosin aiheuttaman sydänsairauden hoitoon.

AGel-amyloidoosi ja muut perinnölliset amyloidoosit

Suomessa yleisin perinnöllinen amyloidoosi on AGel- eli gelsoliiniamyloidoosi, jota kutsutaan myös Meretojan taudiksi. AGel-amyloidoosi kuuluu suomalaiseen tautiperintöön ja on yleisempi Suomessa (n. 600–1000 geenivirheen kantajaa) kuin missään muualla maailmassa. Sairautta on esiintynyt erityisesti Kymenlaakson ja Hämeen alueella.

AGel-amyloidoosin aiheuttaa geenivirhe, joka periytyy 50 % todennäköisyydellä. Kaikki kyseisen geenivirheen kantajat sairastuvat, mutta oireiden vaikeusaste vaihtelee suuresti. AGel-amyloidoosi etenee hitaasti ja aiheuttaa selviä oireita yleensä vasta n. 40-vuotiaana. Tautiin liittyy erityisesti ihon löystymistä, silmäoireita, hermoston oireita

(esim. molemminpuolinen kasvohermohalvaus), suun oireita ja harvemmin sydänoireita. Lääkettä tai muuta parantavaa hoitoa ei ole tarjolla, mutta oireita voidaan lievittää monin keinoin. Ihon löystymiseen liittyviä ongelmia lievitetään leikkaushoidolla ja esimerkiksi silmäluomien ja kasvojen kohotusleikkaukset ovat yleisiä. Monelle potilaista tehdään rannekanavaleikkauksia hermo-oireen lievittämiseksi (ks. [Rannekanavaoireyhtymä](#)).

Lisätietoa Meretojan taudista: ks. [Suomen Amyloidoosiyhdistys ry](#) 

Muita perinnöllisiä amyloidooseja ovat esimerkiksi lysotsyymiamyloidoosi, fibrinogeeniamyloidoosi ja kystatiini C-amyloidoosi. Nämä perinnölliset amyloidoosit ovat hyvin harvinaisia, eikä kaikista ole tiedossa olevia kantajaperheitä Suomessa. Niiden taustalla olevia geenivirheitä tunnetaan useita.

Muut amyloidoosit

Monen vuoden dialyysihoito voi johtaa beeta-2-mikroglobuliini-nimisen valkuaisaineen kertymiseen kudoksiin. A-beeta-2-M-amyloidoosissa esiintyy tuki- ja liikuntaelimestön oireita. Tämä amyloidoosimuoto on nykyään hyvin harvinainen.

Amyloidin kertyminen on keskeinen kudosuutos joissakin muissa taudeissa. Esimerkiksi dementiaa aiheuttavassa [Alzheimerin taudissa](#) aivoissa nähdään amyloidikertymiä, joita kutsutaan amyloidiplakeiksi. Näiden sairauksien ei kuitenkaan lasketa kuuluvan amyloidooseihin.

Aiemmat kirjoittajat: Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki ja veritautien erikoislääkäri Jonna Salonen

Artikkelin tunnus: dlk00625 (032.130)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim