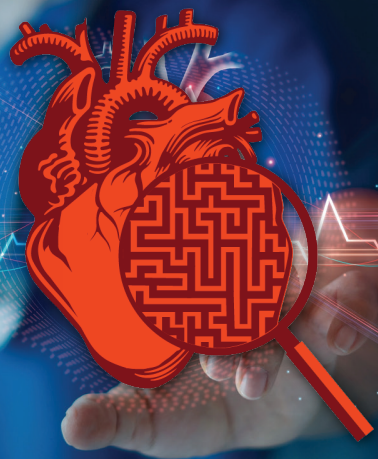
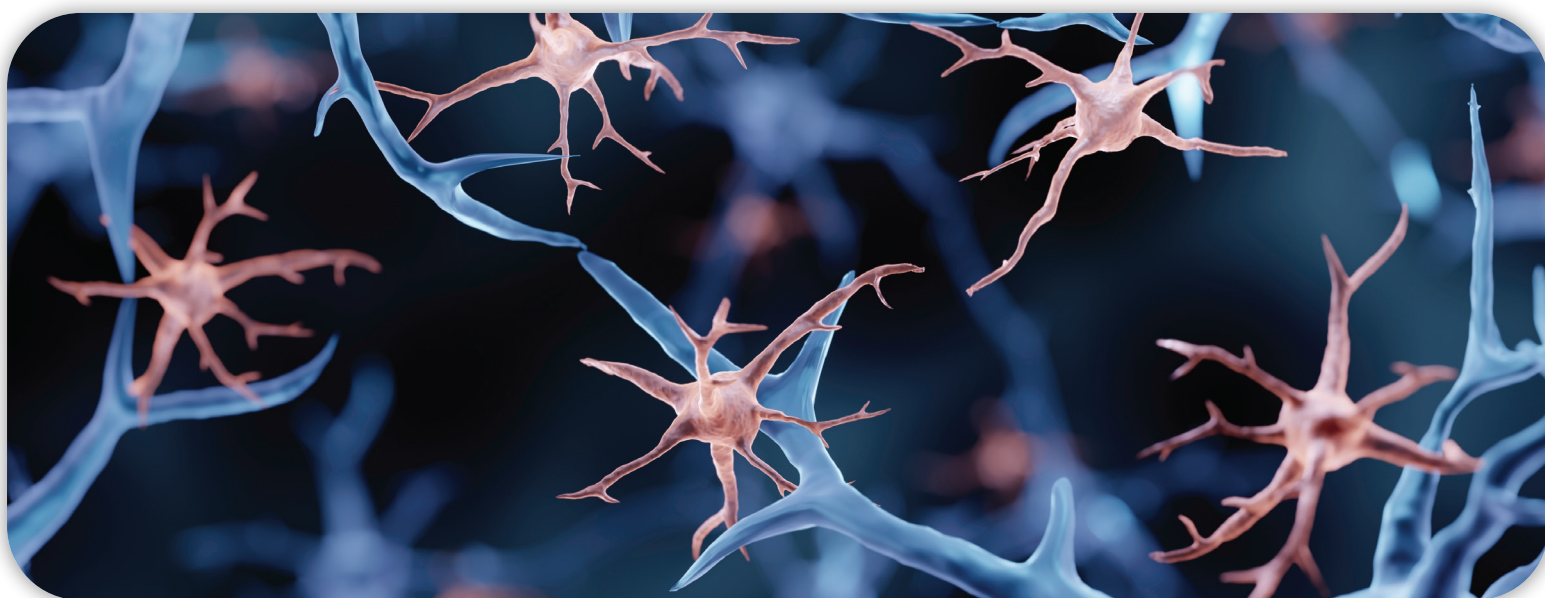




עמילואידוזיס נירופתית משפחתית בישראל הנגרמת ממוטציית Ser77Tyr - התייצגות ראשונית ומאפיינים (Annals of Clinical and Translational Neurology)

מחקר חדש שפורסם על ידי Dori et al., הראה כי התסמינים הראשונים של עמילואידוזיס נירופתית משפחתית הנגרמת על ידי מוטציה ב-Ser77Tyr המאפיינת את המחלה ביהודים ממוצא תימני בישראל, מופיעים בדרך כלל לאחר גיל 50, אך עשויים להופיע קודם לכן. כמו כן, לעיתים קרובות המטופלים מתייצגים עם נירופתיה של העצב המדיאני (Median neuropathy), דנרבציה עורית וקרדיומיופתיה.



עמילואידוזיס נירופתית משפחתית הינה מחלה הנגרמת בשל הפרעה אוטוזומאלית דומיננטית נדירה, המאופיינת בתסמונת התעלה הקרפלית, פולינורופתיה ונירופתיה אוטונומית וקרדיומיופתיה. עם זאת, התסמינים הנלווים לרוב אינם ספציפיים ויש לבצע בדיקות שונות כדי להוכיח את מקורם. מחקר זה שפורסם ב-Annals of Clinical and Translational Neurology, בא לתאר את הגיל בעת האבחון, זמן הופעת התסמינים, סוגם ואת שכיחותם בקרב מאובחנים ממוצא יהודי תימני בישראל.

המחקר כלל 19 מאובחנים עם עמילואידוזיס נירופתית משפחתית (68% גברים), בהם זוהתה המוטציה של Ser77Tyr במצב הטרנזיגוטי ואשר נמצאה גם עדות לעמילואיד מסוג טרנסתירטין הגורם למחלה בביופסיה (גיל ממוצע בעת האבחון היה 62 ± 5.7 שנים) ו-30 נשאים אשר מאובחנים כנושאים את המוטציה אך היו ללא עדות לעמילואיד בביופסיה. תוצאות המחקר הראו כי ההסתברות לאבחון מחלה עלתה מ-4.4% בגיל 49 ל-100% בגיל 70 והתרחשה מוקדם יותר בקרב גברים. כמו כן, תסמינים ראשוניים קדמו לאבחון ב- 5 ± 3.8 שנים וכללו בדרך כלל שינויים תחושתיים בגפיים. הפרעה בזקפה התרחשה בקרב 8 מתוך 13 גברים (62%). מבחנים אלקטרופיזיולוגיים שנעשו בסמוך למועד האבחון הצביעו על Median neuropathy בפרק כף היד ב-18 מתוך 19 מאובחנים (95%) ועל פולינורופתיה ב-13 מתוך 19 מאובחנים (68%). ביופסיית עור הראתה דנרבציה עורית ב-15 מתוך 16 מאובחנים (94%). כמו כן, קרדיומיופתיה זוהתה ב-16 מתוך 19 מאובחנים (84%). תלונות סנסוריות או דנרבציה עורית הופיעו ב-17 מתוך 30 הנשאים (57%).

לסיכום, המוטציה Ser77Tyr גורמת למחלה נדירה עם תסמינים שהעיקריים בהם הם נירופתיה של העצב המדיאני (Median neuropathy), פולינורופתיה וקרדיומיופתיה. הסתמנויות אלו בנשא של המוטציה, עם או ללא תסמינים קליניים, במיוחד לאחר גיל 50 עשויים להצביע על קיום המחלה. אבחון של עמילואידוזיס יכול להתבצע על ידי לקיחת דגימה מהעור וצביעת Congo Red או על ידי אבחון מעורבות לבבית.

למאמר ב- Annals of Clinical and Translational Neurology

לחץ כאן

EM-ISR-ARC-0012