

14. Az öregedés patológiája. Cysticus fibrosis. Marfan syndroma. Amyloidosis

A HOSSZANTARTÓ ÁGYBAN FEKVÉS PATOLÓGIÁJA

Bármilyen okú, hosszan tartó ágyban fekvés öt megjósolható szövődménye

1. Felfekvéses fekély

- Nyomási pontokon: hanyatt fekvő betegnél a sacrumon, a sarkakon, a könyökön; 48 óra alatt kialakul
- A sacralis decubitus faecalis flórával fertőződik $\Rightarrow$ sepsis, halál

A kockázatot csökkenti: a beteg 2 óránkénti forgatása, decubitus matracok használata

2. Mélyvénás thrombosis

Összetett okú

- Alsó végtagi izommunka hiánya (a vénás visszafolyást az izommunka serkenti)
- Egyéb thrombogen tényezők: szívélgtelenség, gyengült légzőmozgások, ha a beteg áttétes daganatban szenved

Következmény

- Vénás vizenyő miatt a combkörfogát nő (*nem mindig észlelhető*)
- Pulmonalis embolia: főágak/első rendű ágak elzáródása $\Rightarrow$ halálos; segmentalis a. pulmonális-ágak elzáródása $\Rightarrow$ vérzéses tüdőinfarctus

3. Osteoporosis és izomsorvadás

- A trabeculákban gazdag csontok tömege $\downarrow$
- Az izommunka hiánya $\Rightarrow$ a vázizmok sorvadása
- Ha a beteg általános állapota lehetővé tenné az ágy elhagyását, nem áll rendelkezésre teherbíró csontváz és izomerő

4. Hypostaticus pneumonia

- Hanyatt fekvő betegnél a légzőmozgások renyhék
- Csökkent lehet a köhögési reflex
- A paravertebralis tüdőrészekben süllyedéses vérbőség (hypostasis)
- Nedves tüdő $\Rightarrow$ baktériumokkal fölülfertőződés, tüdőgyulladás a paravertebralis tüdőrészekben $\Rightarrow$ halál

5. Fölszálló húgyúti fertőzés hólyagkatéteres betegnél: urethritis, cystitis, acut pyelonephritis $\Rightarrow$ halál

AMYLOIDOSIS

- A sejtekben keletkező ún. rosszul hajtogatott fehérjéket (misfolded proteins) a lysosomák lebontják, vagy ha azok az extracelluláris térbe jutnak, a macrophagok degradálják
- Amyloidosisban a rosszul hajtogatott fehérjék a sejteken kívül felhalmozódnak, fibrillumokat képeznek és lerakódnak az erek falában és a basalis membránokban
- A lerakódás létrejöhet **szisztémásan** vagy **lokalizáltan**

Diagnózis

- Az amyloid HE festéssel eosinophil (gyanú), a dg-t a kongóvörös festés után polarizált fényben észlelt zöld kettőstörés biztosítja, melyet az EM vizsgálat erősít meg: 10 nm átmérőjű fibrillumok
- Az amyloidfehérje kémiaiilag lehet
 - **AL**- Amyloid Light chain
 - **AA**- Amyloid Asszociált
 - **ATTR**- Amyloid transthyretin
 - **β -amyloid (A β)**: amyloid precursor proteinből képződik

Szisztémás amyloidosisok

AL-amyloidosis

- Egy plasmasejt klón a csontvelőben proliferál; a sejtek monoklonális, kóros szerkezetű immunglobulin könnyűlánc molekulát – Amyloid Light chain paraprotein-t termelnek
- Ez a vérbe kerül (paraproteinaemia) $\Rightarrow$ proteolízis $\Rightarrow$ fibrilláris szerkezet $\Rightarrow$ kicsapódik és lerakódik a BM-okban: AL-amyloidosis
- A monoklonális sejtszaporulat lehet daganatos (myeloma multiplex), ill. nem-daganatos természetű
- Myeloma: a daganatos plasmasejtes góccal a csontok kiterjedt destrukcióját okozzák; halál: az esetek 15%-ában AL-amyloidosis miatt
- Nem-daganatos monoklonális sejtszaporulat: nem okoz csontdestrukciót, halál 2-4 éven belül AL-amyloidosis következményeiben. A sejtszaporulat enyhe, a csontvelő vizsgálatakor keresni kell a megbújó plasmasejteket

AA-amyloidosis

Évekig fennálló, aktív gyulladásos állapothoz társul, pl.

- bronchiectasia
- idült gennyes osteomyelitis
- rheumatoid arthritis

A fibrillum fehérje (Amyloid-Associated protein) az akut fázis fehérjék közé tartozik, a gyulladásos válaszreakció részeként a májban termelődik

A leggyakrabban érintett szervek

AL-amyloidosis: szív, vesék, tápcsatorna, nyelv

AA-amyloidosis: vesék, máj, lép, nycs-k, endocrin szervek

A lerakódás a szerv nagybodásához (-megalia) vezet

- Cardiomegalia, hepatomegalia, lymphadenomegalia, stb.
- Nyelv megnagyobbodása: macroglossia

Fontos szervi következmény

Szív amyloidosis

- A szív megnagyobbodott, az izomrostok diastolében nem tudnak tágulni $\Rightarrow$ szívélgtelenség

14. Az öregedés patológiája. Cysticus fibrosis. Marfan syndroma. Amyloidosis

- Arrythmiák
- Halálos

Vese amyloidosis

- Az amyloid főként a glomerulusokban rakódik le, a glomerulusok elzáródnak
- Klinikai jellegzetességek: kifejezett proteinuria ± nephrosis sy, majd veseelégtelenség, halál

Lokalizált amyloidosisok

- β amyloid „mag” körül gömbszerűen tömörült neuritnyúlványok Alzheimer-kóros beteg agyában (senilis plak)k)
- Endocrin amyloid: endocrin tumorok stromájában, 2-es típusú diabetesben a Langerhans szigetekben
- Szenilis szívamyloid: ATTR-lerakódás 80 évnél idősebbek szívében $\Rightarrow$ arrythmiák

CYSTÁS FIBROSIS

- Autoszóm recesszív öröklődésű; a CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) gén mutációja okozza; legalább 1300 mutációt írtak le
- A klorid ion transzport zavara $\Rightarrow$ a veríték NaCl koncentrációja emelkedett; a légúti és a tápcsatornai nyák igen sűrű, viszkózus $\Rightarrow$ elzáródnak a kis légutak, valamint a pancreas kivezető csövei
- A leggyakoribb halálos genetikai betegség a fehér embereknél

A kórlefolyás változatos

Újszülöttek

Igen sűrű a meconium, a bélpaszázás lehetetlen, bélezáródás (ileus) $\Rightarrow$ **halál**

Gyermekek

Főként a hasnyálmirigy, a tüdő és a sinus maxillaris betegszik meg

Pancreasban fibrocystás átalakulás

- Tágult ductusokban nyákdugók
- Sorvadt, fibrotikus exocrin állomány

Következmény: kevés a pancreasnedv $\Rightarrow$ malabsorptio

Tüdő

A hörgőkben és a bronchiolusokban a nyák sűrű $\Rightarrow$ St. aureus, Pseudomonas felülfertőződés $\Rightarrow$

- heveny gennyes bronchitis $\Rightarrow$ idült bronchitis
- bronchiectasia (hörgőtágulat)
- visszatérő pneumoniák
- tüdőtályog

Az idült bronchitis és a bronchiectasia pulmonalis hypertensiót okoz $\Rightarrow$ idült jobb kamra terhelés (cor pulmonale chronicum)

Visszatérő sinusitis maxillaris purulenta

Halálok

- Tüdőfertőzés
- Dekompenzálódott cor pulmonale chronicum

Felnőttek

Igen ritka, hogy megéri a felnőttkort

- Herék: obstructiv azoospermia a vas deferens kétoldali veleszületett hiánya miatt
- Máj: biliaris cirrhosis