

Niedobór apolipoproteiny A-I

Kod Orpha: 425 Kod OMIM: 604091

Opis choroby *

Definicja

A rare lipoprotein metabolism disorder characterized biochemically by complete absence of apolipoprotein AI and extremely low plasma high density lipoprotein (HDL) cholesterol, and clinically by corneal opacities and xanthomas complicated with premature coronary heart disease (CHD).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ApoA-I deficiency
Hipoalfalipoproteinemia rodzinna
Niedobór ApoA-I
Rodzinny Niedobór apoA-I
Familial apoA-I deficiency
Familial hypoalphalipoproteinemia

Kod ORPHA

425

Kod OMIM

604091

Kod ICD10

E78.6

Kod ICD11

5C81.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Deficyt Apolipoproteiny A-I (ApoA1, ang. Apolipoprotein A-I Deficiency)

Synonimy: Niedobór ApoA1

OMIM: 107680

Orpha Kod: 425

ICD-10: E78.6

Etiologia

Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia. Deficyt Apolipoproteiny A-I (ApoA1) jest genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem przemian lipidów. Białko ApoA1 jest głównym składnikiem lipoproteiny o wysokiej gęstości HDL (ang. High Density Lipoprotein), który uczestniczy w transporcie cholesterolu z tkanek obwodowych do wątroby. Warianty patogenne w tym genie skutkują zmniejszoną zdolnością do usuwania cholesterolu z tkanek i zwiększoną akumulacją cholesterolu w tkankach obwodowych.

Epidemiologia

Deficyt ApoA1 jest chorobą ultrarazadką (częstość >1: 50 000). Dokładna częstość występowania nie jest znana.

Opis kliniczny

Osoby z jednym nieprawidłowym allelem mają obniżony poziom HDL cholesterolu (HDL-C) i ApoA1, lecz zwykle nie manifestują żadnych objawów klinicznych. Osoby z postacią homozygotyczną praktycznie mają nieoznaczalny poziom HDL-C w surowicy krwi. Pacjenci z postacią homozygotyczną mają zwiększone ryzyko choroby wieńcowej.

Diagnostyka

Diagnoza deficytu ApoA1 opiera się na pomiarze poziomu HDL i ApoA1 w surowicy, które są znacząco obniżone. Wskazana jest konsultacja i diagnostyka genetyczna.

Leczenie i zalecenia

Obecnie nie ma leczenia przyczynowego. Leczenie jest objawowe, polega na kontroli czynników ryzyka miażdżycy i zmniejszenia ogólnego ryzyka sercowo-naczyniowego.

Rokowanie

Rokowanie z uwagi na małą liczbę przypadków jest trudne do oceny. Istnieją doniesienia, że w postaci heterozygotycznej ryzyko przedwczesnej choroby wieńcowej zależy od rodzaju wariantu patogennego. Dla postaci homozygotycznej istnieje zwiększone ryzyko choroby wieńcowej.

Ważne strony internetowe

OMIM: <https://www.omim.org/entry/107680?search=107680&highlight=107680>

ORPHANET: www.orpha.net - Orphanet: [Apolipoprotein A-I Deficiency](#)

Strona Polskiego Towarzystwa Lipidologicznego (PTL) <https://ptlipid.pl>

Ośrodki eksperckie

Poradnie leczenia zaburzeń lipidowych. Wykaz dostępny na stronie:

<https://gsl.nfz.gov.pl/GSL/GSL/ProgramyLekowe>. Należy wyszukać „Leczenie pacjentów z zaburzeniami lipidowymi” i wskazać województwo. Placówki te prowadzą program leczenia hipercholesterolemii rodzinnej, jednak pracują w nich lekarze mający doświadczenie w leczeniu różnych zaburzeń lipidowych.

Lista lekarzy lipidologów akredytowanych przy Polskim Towarzystwie Lipidologicznym (PTL): <https://ptlipid.pl/certyfikowani-lekarze-lipidolodzy/>

Poradnie genetyczne. <https://ptgc.pl/poradnie-genetyczne/pelna-lista-poradni-genetycznych/>

Autor/autorzy opisu

dr hab. n. med. Tadeusz Osadnik,

Poradnia kardiologiczna i leczenia zaburzeń lipidowych. Górnośląskie Centrum Rehabilitacji

„Repty”, Ul. Śniadeckiego 1, 42-604 Tarnowskie Góry
Poradnia genetyczna. Szpital Kliniczny nr 1 w Zabrze im. Prof. Stanisława Szyszko, ul. 3 Maja
13-15, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach. genetyka@szpital.zabrze.pl
Prof. dr hab. n. med. Maciej Banach,
Regionalne Centrum Chorób Rzadkich, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Ul. Rzgowska
281/289, 93-338 Łódź rccr@iczmp.edu.pl
Klinika Kardiologii i Wad Wrodzonych Dorosłych Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Ul.
Rzgowska 281/289, 93-338 Łódź

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl