

# 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](http://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](mailto: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](mailto: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 należyłą starannością.**

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)