

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.