

Choroba Tangier

Kod Orpha: 31150 Kod OMIM: 205400

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic neurometabolic disease characterized biochemically by an almost complete absence of plasma high-density lipoproteins (HDL), and clinically by liver, spleen, lymph node and tonsil enlargement along with multifocal peripheral neuropathy, corneal, skin and nail and, occasionally, cardiovascular disease.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ATP-binding cassette transporter A1 deficiency
Analfalipoproteinemia
Defekt kasety wiążącej trójfosforan adenozyne transportera A1
Niedobór kasety wiążącej ATP transportera A1
Analphalipoproteinemia

Kod ORPHA

31150

Kod OMIM

205400

Kod ICD10

E78.6

Kod ICD11

5C81.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Choroba Tangier (TD, ang. TangierDisease)

Synonimy: Niedobór transportera kasetowego A1 wiążącego ATP

OMIM: 205400

Orpha Kod: 31150

ICD-10: E78.6

Etiologia, Podłoże genetyczne, Sposób dziedziczenia.

Choroba Tangier (TD, ang. TangierDisease) jest genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem przemiany lipidów. TD jest związana z wariantami patogennymi w genie *ABCA1*. Białko ABCA1 uczestniczy w przenoszeniu cholesterolu i fosfolipidów z tkanek obwodowych na cząsteczki lipoprotein o wysokiej gęstości (HDL, ang. high densitylipoprotein). Utrata funkcji białka ABCA1 skutkuje gromadzeniem się cholesterolu. TD dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny. Mutacje w tym genie prowadzą do utraty funkcji transportera i upośledzenia procesu odwracalnego transportu cholesterolu z komórek do HDL, co prowadzi do niskiego poziomu HDL i akumulacji cholesterolu w różnych tkankach.

Epidemiologia.

TD jest chorobą ultrazadką (częstość >1:50 000). Dokładna częstość występowania nie jest znana, ale jest szacowana na ok. 1:700 000. Na świecie zidentyfikowano dotychczas tylko ok. 100 przypadków.

Opis kliniczny.

TD zwykle manifestuje się w dzieciństwie, ale objawy mogą pojawić się w każdym wieku. Charakterystyczne dla TD są pomarańczowe plamy w obrębie migdałków, hepatosplenomegalia i neuropatia obwodowa. Często współwystępuje również kardiomiopatia. Istnieje zwiększone ryzyko choroby wieńcowej.

Diagnostyka

Chorobą TD można podejrzewać przy obecności charakterystycznych objawów klinicznych i niskich i bardzo niskich wartościach cholesterolu HDL oraz APOA1. Wskazana jest konsultacja i diagnostyka genetyczna. W badaniu genetycznym można potwierdzić obecność wariantów patogennych w genie *ABCA1*.

Leczenie:

Obecnie nie ma specyficznej terapii dla choroby TD. Leczenie jest objawowe. Istnieją teoretyczne przesłanki do stosowania statyn.

Rokowanie: Rokowanie z uwagi niezwykle rzadkie występowanie TD jest trudne do przewidzenia.

Ważne strony internetowe:

OMIM: <https://www.omim.org/entry/205400?search=205400&highlight=205400>

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

Ośrodki eksperckie:

Poradnie kardiologiczne i 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/> (diagnostyka molekularna)

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 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 dentystry (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