

# 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

Analipoproteinemia

Defekt kasety wiążącej trójfosforan adenozyne transportera A1

Niedobór kasety wiążącej ATP transportera A1

Analipoproteinemia

#### 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](mailto: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](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 należytą starannością