

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 ultraradką (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@iczm.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