

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Deficyt acylotransferazy lecytyno-cholesterolowej

(LCAT, Lecithin-Cholesterol Acyltransferase Deficiency)

Synonimy: Pełnoobjawowy deficyt LCAT, Choroba Norum

Choroba Rybich oczu (FED, ang. Fish Eye Disease)

OMIM: 245900 - Pełnoobjawowy deficyt LCAT, choroba Norum

136120 - Choroba Rybich Oczu

Orpha Kod: 650

ICD-10: E78.6

Etiologia, Podłoże genetyczne, Sposób dziedziczenia.

Zespół deficytu acylotransferazy lecytyno-cholesterolowej (LCAT) wynika z mutacji w genie LCAT. LCAT bierze udział w procesie estryfikacji cholesterolu na powierzchni cząsteczek cholesterolu o dużej gęstości (HDL-C, ang. high density lipoprotein cholesterol). Warianty patogenne w genie LCAT skutkują zbyt niską aktywnością enzymu co uniemożliwia powstanie prawidłowych cząsteczek HDL-C i skutkuje ich szybkim metabolizmem i usuwaniem z surowicy krwi. Występują dwie izoformy enzymu LCAT – alfa i beta. W przypadku postaci pełnoobjawowej nieaktywne są obydwie formy. W przypadku choroby rybich oczu – tylko forma alfa jest nieaktywna. Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny.

Epidemiologia.

Zespół deficytu LCAT jest chorobą ultrazadką (częstość występowania < 1 : 50 000). Dokładna częstość występowania nie jest znana.

Opis kliniczny.

Zespół deficytu LCAT obejmuje dwie postaci choroby: pełnoobjawowy deficyt LCAT tzw. chorobę Norum lub chorobę rybich oczu (FED, ang. Fish Eye Disease). W pełnoobjawowym deficycie LCAT oprócz rogowacenia rogówki występuje także postępujący zespół nerczycowy prowadzący do niewydolności nerek. Objawy pojawiają się często już w pierwszej dekadzie życia. W łagodniejszej

postaci objawy choroby prowadzącą do postępującego rogowacenia rogówki, ale nie występuje istotne uszkodzenie nerek. W obydwu postaciach choroby istnieje zwiększone ryzyko przedwczesnej choroby wieńcowej.

Diagnostyka

Deficyt LCAT, można podejrzewać przy obecności charakterystycznych objawów klinicznych i niskich wartościach cholesterolu HDL. Wskazana jest konsultacja i diagnostyka genetyczna. W badaniu genetycznym można potwierdzić obecność wariantów patogennych w genie LCAT.

Leczenie:

Obecnie nie ma specyficznej terapii dla zespołu deficytu LCAT. Leczenie jest objawowe.

Rokowanie: Rokowanie dla osób z zespołem deficytu LCAT zależy od postaci choroby. Osoby z FED zwykle mają normalną długość życia. W przypadku pełnoobjawowej postaci długość życia wpływają uszkodzenia narządowe, w szczególności niewydolność nerek.

Ważne strony internetowe:

OMIM: <https://www.omim.org/entry/245900?search=245900&highlight=245900>

<https://www.omim.org/entry/136120?search=136120&highlight=136120>

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/>
(konsultacja genetyczna i 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 hab. 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 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.