

ANNA SAŁACKA, LILIA KOTKOWIAK

Hipobetalipoproteinemia rodzinna – opis przypadku

Familial hypobetalipoproteinaemia – case report

Samodzielna Pracownia Medycyny Rodzinnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

KEYWORDS

familial hypobetalipoproteinaemia,
hepatic steatosis, hypocholesterolemia

SUMMARY

Familial hypobetalipoproteinaemia (FHBL) is an autosomal co-dominant hereditary disorder of lipoprotein metabolism characterized by decreased low density lipoprotein (LDL) cholesterol and apolipoprotein B (APOB) plasma levels. The diagnosis can be made based on typical changes of lipids in patient's plasma and finding similar defect within the first-degree relatives.

A 42-year-old man was admitted to the family doctor, complaining of headache. No other pathological symptoms were observed. The patient denied any recent changes in diet or lifestyle as well as using supplements or drugs. Low levels of total cholesterol, LDL-cholesterol and triglycerides were found in serum along with the hepatic steatosis in the USG. Heterozygotes for familial hypobetalipoproteinaemia are often asymptomatic and hepatic steatosis is the only clinical symptom. In homozygous familial hypobetalipoproteinaemia fat-soluble vitamin deficiency is found and an early treatment with high oral doses of vitamin A and E can reduce the potential severity of neuropathy and retinopathy. Hepatic steatosis is a common occurrence, however the long-term consequences are unknown.

Konflikt interesów Conflict of interest

Brak konfliktu interesów
None

WSTĘP

Hipobetalipoproteinemia rodzinna to rzadka metaboliczna choroba dziedziczona autosomalnie dominująco charakteryzująca się obniżeniem lipoprotein zawierających apolipoproteinę w osoczu krwi. Skład białkowy i lipidowy obecnych betalipoprotein nie odbiega od spotykanego w normalnych betalipoproteinach. Stężenie alfafrotein jest prawidłowe. Rozpoznanie hipobetalipoproteinemii opiera się na obecności typowego dla niej lipidogramu oraz stwierdzenie podobnego defektu u krewnego pierwszego stopnia. Schorzenie to najczęściej nie wymaga żadnego leczenia, a jedynie w razie niskiego stężenia witamin A i E potrzebna jest suplementacja tych witamin (1-3).

OPIS PRZYPADKU

42-letni pacjent zgłosił się do lekarza rodzinnego z powodu bólów głowy, karku i szyi. Kilka dni wcześniej diagnozowany był w SOR-ze z powodu nasilenia wyżej wymienionych dolegliwości. U pacjenta wykonano badanie TK głowy, które nie wykazało żadnych zmian patologicznych, i zalecono dalszą diagnostykę w trybie ambulatoryjnym. Z wywiadu wynikało, że pacjent do tej pory nie był leczony i nie zgłaszał

innych dolegliwości. W dniu wizyty pacjent był w stanie ogólnym dobrym. Nie stwierdzono istotnych odchyłeń w badaniu przedmiotowym. Stan odżywienia oceniono jako dobry – BMI 24. Oprócz badania RTG kręgosłupa szyjnego lekarz rodzinny zlecił również rutynowe badania laboratoryjne surowicy krwi i USG jamy brzusznej. W badaniach biochemicznych krwi z odchyłeń stwierdzono: obniżony poziom cholesterolu całkowitego – 100 mg%, triglicerydów – 21 mg% i cholesterolu LDL – 17 mg%, poziom cholesterolu HDL – 79 mg%, pozostałe parametry: morfologia, OB, aminotransferazy, jonogram, CRP, kreatynina, glukoza były w normie. W badaniu USG jamy brzusznej stwierdzono stłuszczenie wątroby i torbiel 10 mm w głowie trzustki. Diagnostykę pogłębiono o ponowne badanie lipidogramu, TSH, GGTP, HBS Ag. Otrzymano poziom cholesterolu całkowitego 94 mg%, triglicerydów – 18 mg%, cholesterolu LDL – 10 mg%, cholesterolu HDL – 80 mg%, pozostałe badane parametry były prawidłowe. Pacjent odżywił się standardowo, nie stosował żadnych leków, odżywek, suplementów diety, nie zmienił też trybu życia. Dodatkowo pacjent podał, że jego „matka zawsze miała niskie stężenie cholesterolu, a teraz przyjmuje leki od kardiologa i poziom cholesterolu

ma poniżej 100 mg%". Mając na uwadze obraz USG wątroby, lipidogram, wywiad rodzinny oraz brak patologii ze strony innych narządów wysunięto podejrzenie hipobetalipoproteinemii rodzinnej i skierowano chorego do poradni metabolicznej. W badaniach poradni metabolicznej potwierdzono wstępne rozpoznanie.

DYSKUSJA

Hipobetalipoproteinemia rodzinna to rzadka choroba metaboliczna, której najczęściej jedynym objawem klinicznym jest stłuszczenie wątroby. W badaniach przeprowadzonych przez Seniutę i wsp. wśród dzieci ze stłuszczeniem wątroby stwierdzono, że w grupie badanej hipobetalipoproteinemia rodzinna występuje znacznie częściej niż w ogólnej populacji (4). U heterozygot najczęściej nie występują żadne objawy, a poziom LDL jest obniżony do ok. 1/3 stwierdzanej w populacji zdrowej. Dla homozygot charakterystyczny jest niski poziom cholesterolu całkowitego, bardzo niski cholesterolu LDL i obniżony poziom triglicerydów. Pacjenci homozygotyczni mogą manifestować objawy neuropatii i/lub retinopatii, co

związane jest z niskim poziomem witamin A i E i wymagają obserwacji oraz ewentualnej podaży witamin (1, 3, 5). Hipobetalipoproteinemia rodzinna nazywana jest zespołem długowieczności ze względu na fakt, że niski poziom cholesterolu LDL stanowi czynnik hamujący rozwój miażdżycy. Jednak z uwagi na występowanie stłuszczenia wątroby u pacjentów z tym schorzeniem wzrasta ryzyko rozwoju marskości, zapalenia wątroby oraz nowotworów wątroby. Rokowanie u tych pacjentów nie jest w pełni poznane (5).

WNIOSKI

Stwierdzenie u pacjenta w badaniach laboratoryjnych obniżonego poziomu cholesterolu LDL, cholesterolu całkowitego i stłuszczenia wątroby w obrazie USG wskazuje na możliwość występowania hipobetalipoproteinemii rodzinnej. Ustalenie rozpoznania ułatwia też dodatni wywiad rodzinny w kierunku dyslipidemii. Pomimo iż choroba ta najczęściej nie wymaga leczenia, pacjent powinien pozostawać pod obserwacją, gdyż nieznane jest rokowanie i dalszy przebieg schorzenia.

ADRES DO KORESPONDENCJI

Lilia Kotkowiak
Samodzielna Pracownia
Medycyny Rodzinnej
Pomorski Uniwersytet Medyczny
w Szczecinie
ul. Podgórna 22/23, 70-205 Szczecin
tel. +48 (91) 480-08-68
fammed@pum.edu.pl

nadesłano: 12.02.2016
zaakceptowano do druku: 02.03.2016

PIŚMIENNICTWO

1. Lee J, Hegele RA: Abetalipoproteinemia and homozygous hypobetalipoproteinemia: a for diagnosis and management. *Inherit Metab Dis* 2014 May; 37(3): 333-339.
2. Wojtczak A: Choroby wewnętrzne. Tom 3. Wyd. 2 zmienione. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1995: 290.
3. Burnett JR, Bell DA, Hooper AJ, Hegele RA: Clinical utility gene card for Abetalipoproteinemia. *Eur J Hum Genet* 2012; 20(8): e2-e3.
4. Seniuta J, Kuchar E, Zalewska I et al.: Hipobetalipoproteinemia rodzinna jako schorzenie często występujące w populacji dzieci ze stłuszczeniem wątroby. *Pediatrica Współczesna Gastroenterologia, Hepatologia i Żywnienie Dziecka* 2012; 14(3): 109-111.
5. Fouchier S, Sankatsing S, Peter J et al.: High frequency of APOB gene mutations causing familial hypobetalipoproteinaemia in patients of Dutch and Spanish descent. *J Med Genet* 2005; 42(4): e23.