

:: Wrodzony niedobór czynnika wewnętrznego

Orpha number: ORPHA332

STRESZCZENIE

Wrodzony niedobór czynnika wewnętrznego (IFD) to rzadkie zaburzenie wchłaniania witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzujące się niedokrwistością megaloblastyczną i zaburzeniami neurologicznymi. Częstość występowania nie jest znana. W literaturze odnotowano ok. 100 przypadków, z czego ok. 50 zostało potwierdzonych molekularnie. Choroba z reguły ujawnia się przed ukończeniem 5 roku życia, ale odnotowano jej ujawnienie się także u pacjentów w pierwszej i trzeciej dekadzie życia. Choroba objawia się zaburzeniem rozwoju i niedokrwistością (astenia, osłabienie, bóle głowy, infekcje). Nieleczona prowadzić może do zaburzeń neurologicznych, takich jak obwodowa neuropatia, podostra degeneracja rdzenia kręgowego i/lub ataksja. Objawy neurologiczne mogą obejmować słabość mięśni i nieprawidłowy chód. Pacjenci mają białeliczne mutacje genu <GIF> na chromosomie 11 kodującym tzw. czynnik wewnętrzny (IF), wydzielany przez śluzówkę żołądka, białko niezbędne do wchłaniania wit. B12. Mutacje genu <GIF> prowadzą do osłabienia syntezy IF, a zatem złego wchłaniania witaminy B12 i jej niedoboru. Diagnostyka polega na badaniu krwi, które wskazuje niski poziom kobalaminy w osoczu i niedokrwistość megaloblastyczną (obniżona liczba krwinek czerwonych i zwiększona średnia objętość krwinki). Obecnie preferuje się badanie poziomu transkobalaminy – związanej kobalaminy (holotranskobalaminy) w osoczu niż całkowitej kobalaminy w osoczu. Ponieważ deficyt kobalaminy ma wpływ na funkcjonowanie komórek nabłonka jelit (zwiększa tym samym zaburzenia jej wchłaniania), przed wykonaniem jakichkolwiek badań w kierunku złego wchłaniania, zaleca się najpierw leczenie kobalaminą, a następnie ustabilizowanie prawidłowych funkcji enterocytów. Wydzielanie kwasów żołądkowych jest najczęściej zachowane, ale pacjenci mogą prezentować niski poziom lub brak IF w soku żołądkowym. W badaniu moczu widoczny jest podwyższony poziom kwasu metylomalonowego (MMA) i homocysteiny (tHcy). Nie ma autoprzeciwciał skierowanych przeciwko antygenom H⁺/K⁺ ATP-azy komórek okładzinowych (anti-GPC) oraz czynnikowi wewnętrznemu (anti-IFA). Komercyjne badania genetyczne nie są jeszcze dostępne. Diagnostyka różnicowa obejmuje zespół Imlerslundai Gräsbecka, niedobór transkobalaminy II, defekt kobalaminy F oraz nabytą złośliwą anemię (sprawdź te terminy), która wywoływana jest przez autoagresję lub zakażenie Helicobacter. Diagnostyka prenatalna nie jest możliwa. Odnotowano zarówno przypadki sporadyczne, jak i rodzinne dziedziczone w sposób autosomalny recesywny. Standardowe leczenie obejmuje iniekcje witaminy B12 podawane raz w tygodniu lub raz w miesiącu. Preferowane są iniekcje hydroksykobalaminy, nie cyjanokobalaminy, ponieważ te mogą powodować ból mięśni i dawać okulistyčno-neurologiczne efekty uboczne. Doustne podawanie witaminy B12 może być nieefektywne i nie jest polecane. Rokowanie jest dobre. Bez leczenia mogą wystąpić neurologiczne i hematologiczne komplikacje, które mogą być fatalne w skutkach.

Recenzent-ekspert:

- Prof. R. Gräsbeck i Dr S.M. Tanner



Aktualizacja: Wrzesień 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

