

## :: Niedobór alfa-N-acetyloglukozaminidazy typu 2

Orpha number: ORPHA79280

### STRESZCZENIE

#### **\*Definicja choroby:**

Niedobór alfa-N-acetyloglukozaminidazy (NAGA) typu 2 jest bardzo rzadką, łagodną postacią niedoboru NAGA (zob. to hasło), charakteryzującą się zmianami skórnymi o typie rogowca naczyńniowego rozlanego tułowia (łac. *angiokeratoma corporis diffusum*) i łagodną neuropatią czuciową.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania tego zaburzenia jest nieznana, ale do tej pory opisano mniej niż 20 przypadków niedoboru NAGA.

#### **\*Opis kliniczny:**

Zaburzenie to jest heterogenne pod względem klinicznym. U niektórych pacjentów, oprócz *angiokeratoma*, opisywano również łagodne zaburzenia umysłowe, ale bez objawów neurologicznych. U innego pacjenta zaobserwowano obrzęk limfatyczny, kardiomegalię, zmętnienie rogówki i nieznaczne pogrubienie rysów twarzy, takie jak grube wargi, zapadniętą nasadę nosa i powiększony czubek nosa. Innymi objawami mogą być szумы, utrata słuchu i zawroty głowy (choroba Meniere'a) (zob. to hasło). Zwyródnienie wodniczkowe widoczne jest w komórkach krwi, skóry, w tym w komórkach nabłonkowych naczyń krwionośnych i limfatycznych, perycytach, fibrocytach, komórkach tłuszczowych, komórkach Schwanna, aksonach, gładkokomórkowych mięśniach przywłosowych i komórkach ekrynowych gruczołów potowych. Zwyródnienie wodniczkowe najbardziej wyrażone jest w komórkach nabłonkowych naczyń i w części wydzielniczej gruczołów potowych.

#### **Etiologia:**

U opisanych pacjentów wykryto różne homozygotyczne mutacje w genie *NAGA* (22q13.2). Mutacje te prowadzą do dysfunkcji, niestabilności i szybkiej degradacji lizosomalnego białka NAGA. Brak aktywności tego enzymu prowadzi do zaburzenia katabolizmu i gromadzenia się niezdegradowanych konjugatów węglowodanowych w trzeciorzędowych lizosomach.

#### **Poradnictwo genetyczne**

Sposób dziedziczenia jest autosomalny recesywny i zalecane jest poradnictwo genetyczne.



Recenzent - ekspert:

- Dr Detlev Schindler

Aktualizacja: Czerwiec 2013

Tłumaczenie: Październik 2013

*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.

---

