

## :: Proteinoza lipidowa

Orpha number: 530

### **Definicja choroby:**

Proteinoza lipidowa (LP) jest rzadką genodermatozą, charakteryzującą się klinicznie zmianami śluzówkowo-skórnymi, chrypką rozwijającą się we wczesnym dzieciństwie, a czasami powikłaniami neurologicznymi.

### **Epidemiologia:**

Zachorowalność nie jest znana. Na całym świecie odnotowano ponad 300 przypadków (w wieku od 6 do 67 lat). Większość pacjentów ma europejskie korzenie (holenderskie lub niemieckie). Efekt założyciela zaobserwowano wśród dużych plemion w Afryce Południowej. Zgłoszono także wiele przypadków z Bliskiego Wschodu i Indii. Choroba jest powszechniej spotykana w spokrewnionych związkach.

### **Opis kliniczny:**

Obserwuje się szeroką gamę objawów klinicznych a nasilenie choroby jest zmienne, przy czym zazwyczaj rozwija się powoli. Zwykle objawia się ochrypłym płaczem z powodu infiltracji krtani przy urodzeniu lub w okresie niemowlęcym. Następnie zmiany skóry i błon śluzowych rozwijają się w pierwszych dwóch latach życia. Zmiany skórne pokryte strupkami na początku pojawiają się na twarzy i kończynach, gojąc się zostawiają blizny. Woskowe, pogrubione zmiany skórne, czasami z brodawkami, mogą powstać na twarzy, powiekach, pachach, kolanach i mosznie. Paciorkowe zapalenie brzegów powiek (*moniliform blepharosis*) jest objawem patogennym, ale występuje w późniejszym dzieciństwie. Może być obecne nieregularne lub rozproszone wypadanie włosów. Błona śluzowa jamy ustnej staje się często grudkowo-guzkowa na wargach, języku lub dziąsłach, zaburzając ruchomość języka a przez to mowę, przemijający jest obrzęk i owrzodzenie warg oraz języka. Może być obecna oligodontia (zob. to hasło). Infiltracja układu oddechowego może powodować infekcje górnych dróg oddechowych, chrypkę lub bezgłos, dysfagię i zatykanie dróg oddechowych. U chorych dzieci odnotowano dystonię, drgawki, zmiany zachowania, trudności w uczeniu się i niski wzrost. Rzadziej choroba przejawia się w wieku dorosłym subtelnymi zmianami skórnymi i możliwymi powikłaniami związanymi z zajęciem narządów. Heterozygotyczni nosiciele są na ogół bezobjawowi, ale mogą mieć łagodne objawy, w tym nieprawidłowe uzębienie.

### **Etiologia:**

LP jest spowodowana osadzeniem amorficznego materiału szklistego w skórze, błonie śluzowej i narządach. Sprawcze mutacje z utratą funkcji znaleziono w genie *ECM1* (1q21) kodującym białka macierzy zewnątrzkomórkowej 1, która odgrywa rolę w fizjologii i homeostazie skóry i wielu innych tkanek.



## **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie opiera się na objawach klinicznych (szczególnie chrypce i objawach skórnych). Wyniki badań histologicznych z biopsji zajętej skóry lub błon śluzowych wykazują PAS-dodatnią (periodic acid-Schiff-positive) depozycję amorficznej substancji szklistej w warstwie brodawkowej skóry, co potwierdza rozpoznanie. Rezonans magnetyczny lub tomografia komputerowa ujawnia zwapnienia śródmózgowe w kształcie fasoli w płacie skroniowym (do 75% pacjentów). Molekularne badania genetyczne potwierdzają diagnozę.

## **Rozpoznanie różnicowe:**

Główne rozpoznania różnicowe to opryszczka ospówkowata i autosomalna protoporfiria erytropoetyczna, ale także trąd, liszajcowata amyloidoza (zob. te hasła) i xanthomas.

## **Badania prenatalne (w razie potrzeby):**

Jeśli członek rodziny jest dotknięty tą chorobą a mutacja genu została potwierdzona, możliwe są badania prenatalne.

## **Poradnictwo genetyczne (w razie potrzeby):**

LP jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Dotknięte chorobą rodziny powinny być objęte poradnictwem genetycznym.

## **Postępowanie i leczenie:**

Obecnie nie jest znane skuteczne leczenie ani żadne standardowe podejście w leczeniu. Z różnym powodzeniem stosowano D-penicylaminę, doustnie dimetylosulfotlenek, acitretynę, kortykosteroidy stosowane miejscowo oraz laser molekularny. Leczenie LP acitretyną wykazało pewną skuteczność w stosunku do chrypki po stosowaniu przez dłuższy czas, ale w leczeniu zmian skórnych jej efektywność była zmienna.

## **Rokowanie:**

Rokowanie jest na ogół korzystne. Przypadki śmiertelne są rzadkie, ale choroba może mieć ogromny wpływ na jakość życia.

**Recenzent-ekspert:** Bernice Krafczik; Irene Lara-Corrales

Data: październik 2014

Tłumaczenie: kwiecień 2016

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*





---

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.

---

