

## :: Danonova choroba

Orpha číslo: ORPHA34587

### Prehľad

Danonova choroba je dedičné lyzozomálne ochorenie, ktoré vzniká v dôsledku poruchy proteínu LAMP2 (lyzozomálny membránový proteín typ 2). Charakterizuje sa závažnou kardiomyopatiou, rôznym stupňom svalovej slabosti a s deficitom intelektu. Doteraz bolo popísaných viac ako 20 postihnutých rodín. Ochorenie zvyčajne manifestuje u mužov po 10. roku života. Klinický obraz môže byť u oboch pohlaví závažný, ale u žien začínajú prvé symptómy zvyčajne neskôr. Ochorenie je viazané na chromozóm X, dedí sa recesívne a je spôsobené mutáciou génu pre *LAMP2*, ktorý je lokalizovaný na chromozóme Xq24. Proteín LAMP2 je nevyhnutná súčasť lyzozomálnej membrány a zdá sa, že zohráva úlohu v autofágovo – lyzozomálnom spojení. Stanovenie diagnózy spočíva v určení normálnej alebo vysokej aktivity kyslej maltázy, dopĺňa sa bioptickým vyšetrením svalu, kde sa zobrazujú obrovské vakuoly (naplnené glykogénom a produktami jeho degradácie) a chýbanie proteínu LAMP2 pri imunohistochemickej analýze. Finálna diagnóza sa môže potvrdiť molekulárnou analýzou génu *LAMP2*. Pri diferenciálnej diagnostike je potrebné myslieť na myopatie s excesívnou autofágiou viazané na chromozóm X (XMEA) a glykogenózu typu 2 (pozri heslo). Vyšetrenie mutácií v géne *LAMP2* umožňuje u mužov aj žien postihnutých rodín stanoviť nosičstvo. Genetické poradenstvo je náročné, klinický obraz ochorenia je heterogénny dokonca aj u mužov rovnakej rodiny. V prípade výskytu kauzálnej mutácie je v postihnutých rodinách nutná prenatálna diagnostika.

Neexistuje špecifická liečba ochorenia. Ak je v popredí kardiálna symptomatológia pacient vyžaduje symptomatickú liečbu a neraz i transplantáciu srdca. Postihnutí jedinci majú riziko náhleho úmrtia pre srdcové arytmie v rannom adolescentnom veku.

Odborní recenzenti :

- Dr Roseline FROISSART
- Dr Irène MAIRE

Posledná úprava : Júl 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Eva Vitáriušová, PhD



---

Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)