

ΔΥΣΛΙΠΙΔΑΙΜΙΑ ΠΟΥ ΜΟΙΑΖΕΙ ΜΕ ΟΙΚΟΓΕΝΗ
ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΪΑ ΣΕ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟ ΜΕ
ΗΠΑΤΟΣΠΛΗΝΟΜΕΓΑΛΙΑ ^{3,4†}

ΜΗΠΩΣ ΕΪΝΑΙ
LAL-D;

Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ
ΕΠΑΛΗΘΕΥΘΕΙ ΜΕ ΜΙΑ
ΕΞΕΤΑΣΗ ΑΠΟΞΗΡΑΜΕΝΗΣ
ΚΗΛΙΔΑΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ^{2,5,6‡}

Σε παιδιατρικούς ασθενείς η **LAL-D**
μπορεί να εξελιχθεί σε ηπατική
ανεπάρκεια με κίνδυνο πρόωρης
θνησιμότητας³⁻⁵

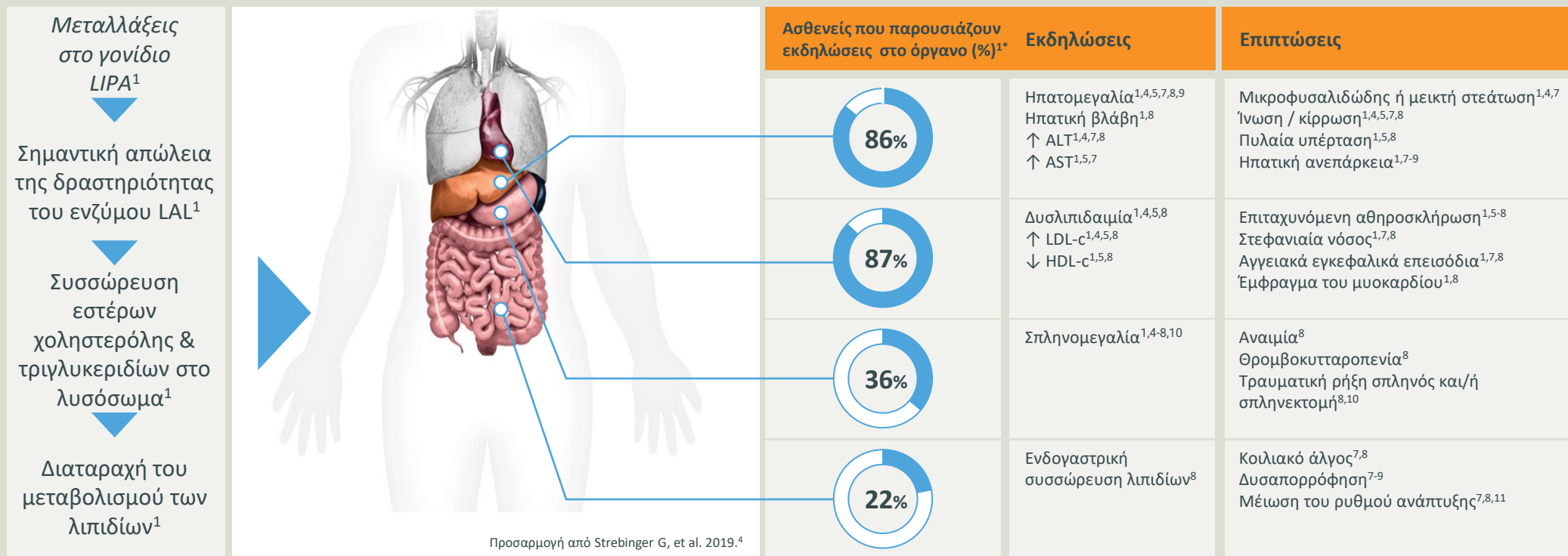
Η έγκαιρη διάγνωση
μετράει^{1,2}

[†]Τα κύρια σημεία και συμπτώματα περιλαμβάνουν ανεξήγητη εικόνα δυσλιπιδαιμίας, αυξημένες τιμές τρανσαμινασών, ηπατομεγαλία και σπληνομεγαλία καθώς και προοδευτική αθηροσκλήρωση.^{1,3,4} Επιπλέον σημεία & συμπτώματα είναι πιθανά.

[‡]Η ενζυμική δραστηριότητα μπορεί να μετρηθεί σε λευκοκύτταρα, μέσω εξέτασης αποξηραμένης κηλίδας αίματος ή σε ινοβλάστες. Επιπλέον εξετάσεις μπορούν να υποστηρίξουν την διάγνωση.^{2,5,6}
LAL-D: ανεπάρκεια λυσοσωμικής όξινης λιπάσης.

ΜΙΑ ΣΠΆΝΙΑ, ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΗ ΝΏΣΟΣ ΠΟΥ ΟΦΕΪΛΕΤΑΙ ΣΕ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΤΟΥ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΤΩΝ ΛΙΠΙΔΙΩΝ ΣΤΑ ΛΥΣΟΣΩΜΑΤΑ ΚΑΙ ΕΠΙΦΈΡΕΙ ΗΠΑΤΙΚΉ ΔΥΣΛΕΙΤΟΥΡΓΊΑ ΚΑΙ ΔΥΣΛΙΠΙΔΑΙΜΊΑ¹

Στην LAL-D, η συστηματική συσσώρευση λιπιδίων στο λυσόσωμα οδηγεί σε προοδευτική πολυοργανική ανεπάρκεια^{1, 5, 7}



ALT, αμινοτρανσφεράση της αλανίνης; AST, οξαλοξική τρανσαμινάση; HDL-c, χοληστερόλη λιποπρωτεϊνών υψηλής πυκνότητας; LAL, λυσοσωμική όξινη λιπάση; LAL-D, ανεπάρκεια λυσοσωμικής όξινης λιπάσης; LDL-c, χοληστερόλη λιποπρωτεϊνών χαμηλής πυκνότητας; TG, τριγλυκερίδια.

ΗΠΑΤΙΚΕΣ Ή ΛΙΠΙΔΑΙΜΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΧΩΡΙΣ ΣΑΦΗ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ; ΣΚΕΦΤΕΙΤΕ ΤΗΝ LAL-D ¹

Ηπατικές ή λιπιδαιμικές διαταραχές, χωρίς σαφή αιτιολογία, που μπορεί να περιλαμβάνουν:

- ▶ Εμμένουσα ALT ≥ 1.5 x φυσιολογικών τιμών¹
- ▶ Ηπατική στεάτωση¹
- ▶ Δυσλιπιδαιμία¹
- ▶ Ηπατομεγαλία/Ηπατοσπληνομεγαλία¹
- ▶ Κίρρωση αγνώστου αιτιολογίας¹
- ▶ \uparrow LDL-c και/ή \downarrow HDL-c, \uparrow TG¹

Αποκλεισμός κοινών ηπατικών νόσων (NAFLD / NASH)¹ και κληρονομικών αιτιών δυσλιπιδαιμίας που δεν είναι αυτοσωμικού υπολειπόμενου χαρακτήρα (π.χ. HeFH, FCH)¹

Υποψία LAL-D: Εξέταση δραστηριότητας LAL^{1,5}

Εξέταση Αποξηραμένης κηλίδας αίματος (DBS) : Γρήγορη και αξιόπιστη - Κύρια μέθοδος για την διάγνωση της LAL-D*^{1,2,5,13}

ΕΞΕΤΑΣΗ DBS ΓΙΑ ΤΗΝ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ LAL-D

- ▶ Αποτελέσματα: εντός 3–14 ημερών¹⁴
- ▶ Τα δείγματα προς εξέταση είναι σταθερά για μεταφορά και αποθήκευση όταν τηρούνται στην κατάλληλη θερμοκρασία^{15,16}

Εύρος μετρήσεων δραστηριότητας LAL στην DBS (nmol/punch/h)^{7,14}

1.00: Μη παθολογική LAL

0.03–0.15: Οριακή δραστηριότητα LAL

≤ 0.03 : Υπολειμματική δραστηριότητα: διάγνωση LAL-D

Οι ασθενείς με οριακή δραστηριότητα LAL θα πρέπει να παραπέμπονται για γονιδιακό έλεγχο⁷

Προσαρμογή από Camarena C, et al. 2017 και Lipiński P, et al. 2018.

* Η ενζυμική δραστηριότητα μπορεί να μετρηθεί επίσης σε λευκοκύτταρα ή ινοβλάστες¹²

DBS, εξέταση αποξηραμένης κηλίδας αίματος; FCH, οικογενής συνδυασμένη υπερλιπιδαιμία; HeFH, ετερόζυγη οικογενής υπερχοληστερολαιμία; NAFLD, μη αλκοολική λιπώδης νόσος του ήπατος; NASH, μη αλκοολική στεατοηπατίτιδα.

ΑΝΕΞΗΓΗΤΗ ΕΙΚΟΝΑ ΔΥΣΛΙΠΙΔΑΙΜΙΑΣ & ΑΥΞΗΜΕΝΕΣ ΤΡΑΝΣΑΜΙΝΑΣΕΣ; ^{1,3,4†}

**ΜΗΠΩΣ ΕΙΝΑΙ
LAL-D;**

Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ
ΕΠΑΛΗΘΕΥΘΕΙ ΜΕ ΜΙΑ
ΕΞΕΤΑΣΗ ΑΠΟΞΗΡΑΜΕΝΗΣ
ΚΗΛΙΔΑΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ^{2,5,6†}

**Οι ενήλικες ασθενείς με LAL-D
βιώνουν σημαντικό φορτίο νόσου
και πιθανό κίνδυνο πρόωρης
θνησιμότητας^{1,3,4}**

**Η έγκαιρη διάγνωση
μετράει^{1,2}**

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:

1. Bernstein DL, et al. *J Hepatol.* 2013;58(6):1230–1243, 2. Lukacs Z, et al. *Clin Chim Acta.* 2017;471:201–205, 3. Burton BK, et al. *Curr Med Res Opin.* 2017;33(7):1211–1214, 4. Burton BK, et al. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2015;61(6):619–625, 5. Kohli R, et al. *Mol Genet Metab.* 2020;129(2):59–66, 6. Civallero G, et al. *Gene.* 2014;539(1):154–156, 7. Reiner Ž, et al. *Atherosclerosis.* 2014;235(1):21–30, 8. Strebinger G, et al. *Hepat Med.* 2019;11:79–88, 9. Pericleous M, et al. *Lancet Gastroenterol Hepatol.* 2017;2(9):670–679, 10. Oxford Medicine. Splenomegaly. Available at <https://oxfordmedicine.com/view/10.1093/med/9780190862800.001.0001/med-9780190862800-chapter-31?rskey=2Z9YL6&result=1>. Accessed October 2022, 11. Jones S, et al. *Genet Med.* 2016;18(3):452–458, 12. Camarena C, et al. *Med Clin (Barc).* 2017;148(8):429.e1–429.e10., 13. Lipiński P, et al. *Hepatology.* 2018;67(4):452–457, 14. Labcorp. LAL-D. Available at <https://www.labcorp.com/tests/402300/lysosomal-acid-lipase-lal-deficiency>. Accessed October 2022, 15. Hamilton J, et al. *Clin Chim Acta.* 2012;413(15–16):1207–1210, 16. Yu C, et al. *N Am J Med Sci (Boston).* 2013;6(4):186–193.