



ΑΡΧΙΚΗ ΥΠΟΨΙΑ WILSON’s, ΤΕΛΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΥΠΟ-ΒΗΤΑ-ΛΙΠΟΠΡΩΤΕΪΝΑΙΜΙΑ

Παπατζέλου Ι¹, Φιλιππάτος Θ², Ζαγανάς Ι³, Λάππα Ε⁴, Τζαρδή Μ⁴, Σαμωνάκης Δ¹

1. Ηπατολογικό Ιατρείο Πανεπιστημιακής Γαστρεντερολογικής κλινικής, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου 2.Πανεπιστημιακή Παθολογική κλινική, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου 3.Πανεπιστημιακή Νευρολογική κλινική, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου 4.Εργαστήριο Ιστοπαθολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Κρήτης

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η οικογενής υποβηταλιποπρωτεΐναιμία είναι μία σπάνια κληρονομούμενη διαταραχή των λιπιδίων, που χαρακτηρίζεται από χαμηλά επίπεδα LDL χοληστερόλης και έχει συσχετισθεί με αυξημένο κίνδυνο στεάτωσης του ήπατος και επιπλοκών αυτής.

ΣΚΟΠΟΣ

Η περιγραφή περίπτωσης ασθενή με οικογενή υποβηταλιποπρωτεΐναιμία που διαγνώστηκε στο τακτικό ηπατολογικό ιατρείο της κλινικής μας.

ΜΕΘΟΔΟΙ

Αναδρομική παρουσίαση δεδομένων ασθενή ως προς τις προκλήσεις στη διάγνωση ασυνήθιστης νόσου.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Άρρεν ασθενής 20 ετών, η διερεύνηση του οποίου ξεκίνησε το 2023 σε ηλικία 18 ετών λόγω διαλείπουσας ασυμπτωματικής τρανσαμινασαιμίας από την παιδική ηλικία.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

- Ατομικό ιστορικό
 - βρογχικό άσθμα, BMI 23
 - χρόνια αγωγή (-), μη σημαντική κατανάλωση αλκοόλ, κάπνισμα (-)
 - εργαζόμενος σε συνεργείο με χρήση βαφών
 - ιστορικό χρόνιας κεφαλαλγίας (νευρολογική εκτίμηση & MRI εγκεφάλου χωρίς παθολογικά ευρήματα)
- οικογενειακό ιστορικό:
 - παππούς με ψυχιατρικό υπόβαθρο και κίρρωση ήπατος (αλκοόλ/MASLD)
 - πατέρας επίσης με ψυχιατρική διαταραχή και κατάχρηση αλκοόλ.

Υ/Χ και MRI άνω κοιλίας	Έντονη λιπώδης διήθηση ήπατος
Ελαστογραφία	F1 ίνωση
HBV/HCV	(-)
ANA, AMA, ASMA, F actin, anti LKM, IgG	(-)
Glu νηστείας, HbA1c, α1AT	εφο

total chol και tgl ιδιαίτερα χαμηλά σε πολλαπλούς ελέγχους (<80 και 20 mg/dL)

- σερουλοπλασμίνη **16 mg/dL** σε συνδυασμό με το οικογενειακό ιστορικό → υποψία Νόσου Wilson
 - χαλκός ούρων 24ώρου: εφο (x2 και μετά από δοκιμασία πρόκλησης)
 - απουσία Kaiser Fleischer
 - έλεγχος για μεταλλάξεις του ATP7B: (-) σε δύο διαφορετικά εργαστήρια.

- Βιοψία ήπατος:** εικόνα στεατοηπατίτιδας με παρουσία κενοτοπιωδών πυρήνων, ελάχιστες αλλοιώσεις μη ειδικής φλεγμονής, απουσία ίνωσης
- Cu σε ξηρό ηπατικό ιστό:** εντός φυσιολογικών ορίων

Αποκλεισμός Wilson’s και παραπομπή σε ιατρείο μεταβολικών νοσημάτων

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

- Ανασκόπηση του ελέγχου του παππού του ασθενή
 - ↓↓ tgl/chol
 - γονιδιακός έλεγχος από τον θεράποντα νευρολόγο με **ανίχνευση σε ετεροζυγωτία της μετάλλαξης c.1315C>T (p.R439X) στο APOB γονίδιο→ υποβηταλιποπρωτεΐναιμία**
- Θετικός γονικδιακός έλεγχος
 - στον ίδιο τον ασθενή
 - τη μητέρα
 - την αδελφή
 - δύο αδερφούς της μητέρας



Διάγνωση οικογενούς υποβηταλιποπρωτεΐναιμίας

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Χαμηλή σερουλοπλασμίνη και τρανσαμινασαιμία δεν τεκμηριώνουν πάντα N. Wilson’s. Ιδιαίτερα χαμηλές λιπιδίων –χωρίς αγωγή- πρέπει να θέτουν στη διαφοροδιάγνωση τη σπάνια οντότητα της οικογενούς υποβηταλιποπρωτεΐναιμίας

REFERENCES

- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24751931/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1439810/>

CONTACT

Παπατζέλου Ιωάννα
Email: iopapatze@gmail.com