

WYKLUCZ LAL-D

LAL-D: zagrażająca życiu, niedodiagnozowana choroba, którą można wykluczyć jednym prostym badaniem laboratoryjnym^{1,3}

PACJENCI Z OBJAWAMI NASUWAJĄCYMI KLINICZNE PODEJRZENIE LAL-D:

ZABURZENIA CZYNNOŚCI WĄTROBY

I / LUB

DYSLIPIDEMIA

JEDEN LUB WIĘCEJ Z PONIŻSZYCH:

JEDEN LUB WIĘCEJ Z PONIŻSZYCH:

Niewyjaśnione, przewlekłe zwiększenie poziomu (>GGN)

ALT

Hepatomegalia
Stłuszczenie wątroby^a
Kryptogenna marskość wątroby

Wysoki poziom

i / lub

Niski poziom

LDL

≥160 mg/dl
≥4.1 mmol/l

HDL

≤40 mg/dl u mężczyzn
≤50 mg/dl u kobiet
≤1.0 mmol/l u mężczyzn
≤1.3 mmol/l u kobiet

PROSTE BADANIE LABORATORYJNE W KIERUNKU LAL-D^b

DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA

LAL-D może mieć podobne objawy jak:

- Hipercholesterolemia rodzinna
- Choroba Wilsona
- NAFLD/NASH
- Zespół metaboliczny

Lista skrótów: ALT - aminotransferaza alaninowa, HDL - lipoproteina o wysokiej gęstości, LDL - lipoproteina o niskiej gęstości, NAFLD - niealkoholowe stłuszczenie wątroby, NASH - niealkoholowe, stłuszczeniowe zapalenie wątroby, GGN - górna granica normy

^a Objawy stłuszczenia mikropecherzykowego (mogą być mieszane makro/mikropecherzykowe).

^b Test enzymatyczny (biochemiczny) służący do pomiaru aktywności LAL.

DALSZE INFORMACJE NA TEMAT DIAGNOSTYKI MOŻNA ZNALEŹĆ NA STRONIE www.laldsource.com

Bibliografia: 1. Bernstein DL, et al. Cholesteryl ester storage disease: review of the findings in 135 reported patients with an underdiagnosed disease. *J Hepatol*. 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014. 2. Hulko H, et al. Distinctive histopathological features that support a diagnosis of cholesterol ester storage disease in liver biopsy specimens. *Histopathology*. 2012;60:1107-13. doi:10.1111/j.1365-2559.2011.04164.x. 3. Hamilton J, et al. A new method for the measurement of lysosomal acid lipase in dried blood spots using the inhibitor Lalistat 2. *Clin Chim Acta*. 2012;413:1207-10. doi:10.1016/j.cca.2012.03.019.