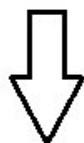
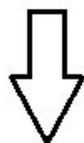


Deficyt lizosomalnej (kwaśnej) lipazy (LAL)

głęboki niedobór
(lub brak) aktywności
enzymu

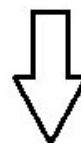


Deficyt LAL o wczesnym początku (choroba Wolmana)

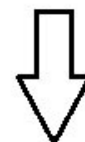


- ostry początek w pierwszych tygodniach życia,
- wyraźne powiększenie wątroby i śledziony (spowodowane kumulacją estrów cholesterolu i triglicerydów),
- wymioty i biegunka (efekt zaburzeń wchłaniania w wyniku nagromadzenia lipidów w błonie śluzowej jelit),
- zahamowanie przyrostu masy ciała,
- powiększenie oraz zwapnienie nadnerczy stanowi objaw patognomoniczny,
- podwyższona aktywność aminotransferaz, niedokrwistość, małopłytkowość, zaburzenia krzepnięcia,
- szybko postępujące wyniszczenie,
- zgon w okresie niemowlęcym (zwykle przed ukończeniem 6. miesiąca życia)

zachowana resztkowa
aktywność enzymu



Deficyt LAL o późnym początku (choroba spichrzania estrów cholesterolu)



- łagodny początek w 1. lub 2. dekadzie życia lub nawet później,
- najbardziej charakterystyczne jest powiększenie wątroby, które może utrzymywać się przez wiele lat przed rozpoznaniem choroby,
- powiększenie śledziony jest obserwowane u 1/3 pacjentów,
- charakterystyczna jest hiperlipidemia, definiowana jako podwyższone stężenia cholesterolu całkowitego, triglicerydów i cholesterolu frakcji LDL, a także prawidłowe/obniżone stężenie cholesterolu frakcji HDL,
- uszkodzenie wątroby w deficycie LAL może postępować z czasem, prowadząc do włóknienia wątroby,
- możliwy przyspieszony rozwój miażdżycy z uwagi na infiltrację śródbłonka naczyniowego lipidami