

Choroba Niemann-Picka typu C (NPC) należy do kategorii zaburzeń spichrzania tłuszczów przypominających klinicznie sfingolipidozy, np. chorobę typu A lub B. Postać ostra charakteryzuje się początkiem objawów w pierwszych miesiącach życia i ciężkim przebiegiem klinicznym. Znane są również postaci łagodniejsze choroby. Rozpoznanie jest możliwe po stwierdzeniu tzw. komórek Niemann-Picka w szpiku kostnym pacjentów, obecności „wiśniowej plamki” w badaniu dna oka (ok. 50% przypadków) i ocenie stężenia cholesterolu w fibroblastach. Częstszy podtyp choroby - C1 – wywołany jest mutacjami w genie NPC1 (18q11).

Podtyp C2 z kolei powodują mutacje w genie NPC2 (14q24).

Fernandez-Valero i wsp. w *Clinical Genetics* przedstawili wyniki analizy molekularnej genów NPC1 i NPC2 w grupie 40 hiszpańskich pacjentów z zespołem Niemann-Picka C.

Nie zidentyfikowano mutacji w genie NPC2 w badanej grupie pacjentów.

Spośród zidentyfikowanych 38 różnych mutacji w genie NPC1 (70/80 alleli nieprawidłowych), dwadzieścia sześć było nowych. Najczęstszymi mutacjami w grupie badanej były I1061T, Q775P, C177Y oraz P1007A (odpowiednio 10, 7, 7 i 5% alleli).

Według autorów, w grupie badanej mutacja Q775P koreluje z obrazem klinicznym ciężkiej niemowlęcej postaci choroby. Nieco później pojawiają się pierwsze objawy choroby u homozygot pod względem mutacji C177Y. W tej podgrupie autorzy obserwują łagodniejszy przebieg choroby.

lek. Krzysztof Szczaluba Genetyk

na podstawie *Clinical Genetics* 2005; 68: 245-254