

:: Pentozuria

Orpha number: ORPHA2843

STRESZCZENIE

Pentozuria to wrodzony defekt metaboliczny, który charakteryzuje się wydalaniem w moczu pentozo-L-ksylulozy w ilości od 1 do 4 g dziennie. Schorzenie to występuje głównie u Żydów Aszkenazyjskich, z szacunkowym występowaniem heterozygotycznych mutacji u 1/79 osób. Pentozuria jest łagodna i nie daje objawów. Jedynym biologicznym objawem jest nieustanne wydalanie w moczu L-ksylulozy, co może być mylone z glikozurią. Jest to spowodowane mutacjami genu <DCXR> na chromosomie 17, który koduje reduktazę L-ksylulozy (lub dehydrogenazę ksylitolu), enzym, który katalizuje przemianę L-ksylulozy w ksylitol. Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

Recenzent-ekspert:

- Orphanet

Aktualizacja: Sierpień 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
