

:: 2,8-dihydroksyadeniini urolitiaasi

Orpha number: ORPHA976

YHTEENVETO

Adeniinifosforibosyyli transferaasi (APRT) katalysoi AMP-adenosiinimonofosfaattisynteesiä. Mikäli APRT-entsyymi puuttuu, adeniini oksidoituu poikkeavaa reittiä ksantiinidehydrogenaasin avulla. APRT:n puutostila periytyy autosomissa resessiivisesti, aiheuttajageeni sijaitsee kromosomissa 16. Tautia esiintyy kahta tyyppiä, ero perustuu APRT-entsyymin aktiivisuuteen punasolulysaatissa.

Tyyppi I-potilailla, jotka ovat tavallisesti kaukaasialaisia, entsyymiaktiivisuus on mittaamattoman alhainen.

Tyyppi II-potilailla, joita tavataan vain Japanissa, on tallella 10-25 % normaalista entsyymiaktiivisuudesta, mutta se tulee esiin vain ei-fysiologisissa olosuhteissa.

Fysiologisissa olosuhteissa kummallakaan tyypillä ei normaaleissa punasoluissa esiinny entsyymiaktiivisuutta. Kliiniset oireet, kuten virtsatiekoliikit, verivirtsaisuus, virtsatietulehdukset ja dysuria, johtuvat 2,8-DHA-krystalluriasta tai virtsatiekivistä. Ensioire voi myös olla akuutti, joskus palautuva, munuaisten vajaatoiminta. Diagnoisimattomia homotsygootteja potilaita on edennyt jopa krooniseen munuaisten vajaatoimintaan. Noin 15 % homotsygooteista on täysin oireettomia mutta krystalluria on kuitenkin todettavissa syntymästä lähtien. Allopurinoli estää 2,8-DHA-muodostusta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-9/100 000.

Asiantuntija:

- Dr. Guillaume BOLLEE

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: August 2012

Translated: November 2010

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net