

## :: Πεντοζουρία

Αριθμός Orphanet: 2843

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η πεντοζουρία είναι μια ενδογενής διαταραχή του μεταβολισμού, που χαρακτηρίζεται από την ημερήσια αποβολή 1- 4g της πεντόζης L-ξυλουλόζη στα ούρα.

Η νόσος παρατηρείται στους Εβραίους Ασκενάζυ, με υπολογιζόμενη επίπτωση της ετεροζυγωτικής μετάλλαξης 1/79.

Η πεντοζουρία είναι μια καλοήθης ασυμπτωματική κατάσταση. Το μόνο βιολογικό χαρακτηριστικό είναι η σταθερή αποβολή L- ξυλουλόζης στα ούρα, που μπορεί να διαγνωσθεί εσφαλμένα ως γλυκοζουρία.

Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου *DCXR* στο χρωμόσωμα 17 που κωδικοποιεί την αναγωγή της L- ξυλουλόζης (ή αφυδρογονάση της L-ξυλιτόλης), η οποία καταλύει τη μετατροπή της L- ξυλουλόζης σε ξυλιτόλη.

Η νόσος μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Αύγουστος 2011

Μετάφραση: Δεκέμβριος 2014



---

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1