

## :: Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2

Αριθμός Orphanet: 757

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Ο ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2 (PHA2) είναι μια σπάνια κληρονομική μορφή υπέρτασης που χαρακτηρίζεται από υπερκαλιαιμία, υπερχλωραιμική μεταβολική οξέωση, φυσιολογική ή αυξημένη αλδοστερόνη, χαμηλή ρενίνη, και φυσιολογική νεφρική λειτουργία. Ο επιπολασμός είναι άγνωστος. Έχουν αναφερθεί στη βιβλιογραφία περίπου 80 οικογένειες, αλλά μόνο σε 10 περιπτώσεις η διάγνωση είναι γενετικά επιβεβαιωμένα.

Οι ασθενείς ηλικίας κάτω των 20 ετών έχουν συνήθως φυσιολογική πίεση αίματος, αλλά στη συνέχεια, στην ενήλικη ζωή εκδηλώνουν υπέρταση. Η υπερκαλιαιμία, η ήπια υπερχλωραιμική οξέωση και η χαμηλή ρενίνη είναι παρούσες από πολύ μικρή ηλικία και είναι σταθερά ευρήματα. Σε ορισμένες περιπτώσεις έχει περιγραφεί ανεπαρκής ανάπτυξη. Οι ασθενείς δεν παρουσιάζουν νεφρική ανεπάρκεια. Το σύνδρομο Spitzer-Weinstein (ή σύνδρομο εφηβικής υπερκαλιαιμίας) πιστεύεται ότι αποτελεί την πρόωμη εκδήλωση της PHA2 με υπέρταση που σχετίζεται και με άλλα κλινικά ευρήματα, όπως κοντό ανάστημα, μυϊκή αδυναμία και περιοδική παράλυση. Ο ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2 οφείλεται σε μεταλλάξεις στα γονίδια *WNK1* (PHA2C) στο χρωμόσωμα 12 και *WNK4* (PHA2B) στο χρωμόσωμα 17 που κωδικοποιεί τις κινάσες με ή χωρίς-λυσίνη *WNK1* και *WNK4* που ρυθμίζουν τους συνμεταφορείς Na-Cl και Na-K-Cl (NCC και NKCC2, αντίστοιχα) και στον νεφρό τους διαύλους καλίου (ROMK) στην εξωτερική στοιβάδα της μελωδούς μοίρας στα άπω νεφρικά σωληνάκια. Μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια οδηγούν σε αυξημένη επαναρόφηση NaCl και μειωμένη απέκκριση καλίου. Επιπροσθέτως υπάρχει γενετική ετερογένεια καθώς έχει προταθεί και άλλη θέση στο χρωμόσωμα 1 (PHA2A). Η διάγνωση βασίζεται στις βιοχημικές εξετάσεις που δείχνουν υπερκαλιαιμία, υπερχλωραιμική οξέωση, χαμηλή ή τελείως κατασταλμένη δραστηριότητα της ρενίνης πλάσματος και φυσιολογικά ως υψηλά επίπεδα αλδοστερόνης. Ο ρυθμός σπειραματικής διήθησης είναι φυσιολογικός. Συχνά παρατηρείται κατακράτηση υγρών. Υπερασβεστιουρία και χαμηλή οστική πυκνότητα είναι παρούσες στις περιπτώσεις με μεταλλάξεις στο γονίδιο *WNK4*.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την υπερκαλιαιμική νεφρική σωληναριακή οξέωση, τον υπαλδοστερονισμό και την κληρονομική στοματοκυττάρωση με αφυδατωμένα ερυθρά (DHS) (δείτε αυτούς τους όρους), μια σπάνια μορφή επικρατητικής κληρονομικής αιμολυτικής αναιμίας που σχετίζεται με ψευδοϋπερκαλιαιμία. Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα. Η θεραπεία βασίζεται στην χορήγηση χαμηλών δόσεων θειαζιδικών διουρητικών που είναι πολύ αποτελεσματική στη διόρθωση της υπέρτασης, της υπερκαλιαιμίας και της υπερασβεστιουρίας. Οι ασθενείς με PHA2 και μεταλλάξεις στο γονίδιο *WNK4* έχουν καλύτερη ανταπόκριση στα θειαζιδικά διουρητικά από τους ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο *WNK1*. Η PHA2 δεν ανταποκρίνεται σε εξωγενή χορήγηση αλατοκορτικοειδών. Οι ασθενείς πρέπει να ακολουθούν μια δίαιτα χαμηλή σε νάτριο. Η πρόγνωση είναι καλή με τη δια βίου θεραπεία. Η νεφρολιθίαση μπορεί να είναι μια επιπλοκή της νόσου, εάν υπάρχει υπερασβεστιουρία.

Ειδικός εμπειρογνώμων:



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

- Dr Rosa VARGAS-POUSSOU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2008

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

---

