

## :: Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I

Αριθμός Orphanet:404

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Ο οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II (FH-II) είναι μια κληρονομική μορφή του πρωτοπαθούς αλδοστερονισμού (PA) που χαρακτηρίζεται από υπέρταση ποικίλης σοβαρότητας και υπεραλδοστερονισμό μη θεραπεύσιμο με γλυκοκορτικοειδή. Ο PA είναι η πιο κοινή μορφή δευτεροπαθούς υπέρτασης και βρίσκεται στο 10% των περιπτώσεων. Ωστόσο, οικογενείς μορφές είναι σπάνιες και αντιπροσωπεύουν το 5% των περιπτώσεων ενηλίκων με PA. Ο FH-II θεωρείται η πιο κοινή μορφή του οικογενούς υπεραλδοστερονισμού και εκτιμάται σε περίπου 4% του συνόλου των περιπτώσεων PA. Η υπέρταση, ποικίλης σοβαρότητας, ακόμη και εντός των μελών της ίδιας οικογένειας, παρατηρείται στους περισσότερους ασθενείς και συμβαίνει κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής. Ο FH-II μπορεί να εμφανισθεί είτε ως αδένωμα παραγωγής αλδοστερόνης (APA; δείτε αυτό τον όρο), αμφοτερόπλευρος επινεφριδιακός υπεραλδοστερονισμός (BAH), ή και τα δύο. Κόπωση και μυϊκή αδυναμία έχουν αναφερθεί. Μπορεί να συμβούν επιπλοκές λόγω υπέρτασης, χρόνιας αύξηση της έκκρισης αλδοστερόνης που συνοδεύονται από κατακράτηση νατρίου και υποκαλιαιμία (βρίσκεται στο περίπου 25% των ασθενών). Επιπλέον, οι ασθενείς με PA διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο καρδιαγγειακών επεισοδίων, όπως στεφανιαία νόσο, εγκεφαλικό επεισόδιο, μη θανατηφόρο έμφραγμα του μυοκαρδίου, κολπική μαρμαρυγή και καρδιακή ανεπάρκεια. Ο ακριβής αιτιοπαθογενετικός μηχανισμός είναι άγνωστος. Ανάλυση σύνδεσης έχει δείξει συσχέτιση με την χρωμοσωμική περιοχή 7p22, αλλά κανένα παθογόνο γονίδιο δεν έχει βρεθεί μέχρι σήμερα. Σε μερικές σπάνιες περιπτώσεις οικογενειών με ήπια μορφή της FH-III, αλλά που μοιάζει με FH-II, έχουν εντοπιστεί συγκεκριμένες ετερόζυγες παρανοηματικές μεταλλάξεις του γονιδίου *KCNJ5* (11q24), που κωδικοποιεί ένα δίαυλο καλίου που ενεργοποιείται από G πρωτεΐνη και εξυπηρετεί την είσοδο στα κύτταρα GIRK-4 (p.G151E, p.Y152C) και προκαλεί FH τύπου III (βλ. τον όρο αυτό). Ο FH-II διαγιγνώσκεται όταν ο PA βρίσκεται σε δύο ή περισσότερα μέλη μιας οικογένειας, από τη βιοχημική εξέταση (έλεγχος του πηλίκου της δραστηριότητας της αλδοστερόνης / την ρενίνη πλάσματος (PRA), ή την δοκιμασία καταστολής της αλδοστερόνης με φλουροκορτιζόνη ή προσθήκη άλατος) και όταν η διάγνωση του οικογενούς τύπου του υπεραλδοστερονισμού I (FH-I; δείτε αυτόν τον όρο) αποκλεισθεί μέσω έλεγχου με δημιουργία υβριδικών γονιδίων. Οι ασθενείς παρουσιάζουν μη ειδική ποικίλη ανταπόκριση στην αλδοστερόνη στην όρθια στάση και στην έγχυση AngII. Η επινεφριδιακή φλεβική δειγματοληψία και οι τεχνικές απεικόνισης (αξονική τομογραφία, μαγνητική τομογραφία) επιτρέπουν τη διάκριση των ετερόπλευρων (APA, ετερόπλευρης υπερπλασίας των επινεφριδίων) από τις αμφοτερόπλευρες μορφές της νόσου. Η FH-II δεν διαφοροποιείται κλινικά και βιοχημικά από την σποραδική PA. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει επίσης τις άλλες μορφές FH (FH-I και FH-III, δείτε αυτούς τους όρους). Η FH-II μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο, με ποικίλη διεισδυτικότητα.

Η FH-II δεν ανταποκρίνεται στην αγωγή με γλυκοκορτικοειδή. Η επινεφριδεκτομή



πραγματοποιείται στην περίπτωση της APA, ενώ στις περιπτώσεις του BAH χορηγούνται ανταγωνιστές αλδοστερόνης. Σε περίπτωση σοβαρής ή / και ανθεκτικής υπέρτασης, είναι απαραίτητη η χορήγηση επιπλέον αντιυπερτασικών φαρμάκων.

Με θεραπεία η πρόγνωση είναι καλή. Η καρδιαγγειακή νοσηρότητα των ασθενών με FH-II είναι αυξημένη, σε σύγκριση με ασθενείς με ιδιοπαθή υπέρταση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Xavier JEUNEMAITRE
- Dr Maria-Christina ZENNARO

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Ιούνιος 2014

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.

---

