

:: Ασθένεια του Dent τύπος 2

Αριθμός Orphanet: ORPHA93623

ΠΕΡΗΛΗΨΗ

Η ασθένεια του Dent τύπος 2 είναι ο τύπος με τα συμπτώματα του τύπου 1 (δείτε αυτόν τον όρο) και με επιπλέον, εξω-νεφρικές εκδηλώσεις. Έχουν αναφερθεί περίπου 20 περιπτώσεις μέχρι σήμερα. Όλοι οι ασθενείς είχαν υπερασβεστιουρία και πρωτεϊνουρία χαμηλού μοριακού βάρους (XMB) . Επιπλέον, αυτοί οι ασθενείς μπορεί να έχουν νεφροασβέστωση, νεφρολιθίαση, αιματουρία, υποφωσφαταιμία και / ή νεφρική ανεπάρκεια. Μόνο μια μειοψηφία (περίπου ένα τέταρτο) από τους ασθενείς αυτούς έχουν ήπια νοητική υστέρηση, υποτονία και υπο-κλινικό καταρράκτη. Ο ήπιος βαθμός νοητικής υστέρησης και καταρράκτη αποτρέπουν τη διάγνωση του συνδρόμου Lowe (δείτε αυτόν τον όρο), το οποίο χαρακτηρίζεται από συγγενή καταρράκτη, καθυστέρηση των κινητικών οροσήμων, νοητική υστέρηση κάποιου βαθμού σε όλους σχεδόν τους προσβληθέντες άνδρες, καθυστέρηση της ανάπτυξης, ραχίτιδα και νεφρική σωληναριοπάθεια. Επιπλέον, οι ασθενείς με νόσο του τύπου Dent 2 και ήπια νοητική υστέρηση ήταν ενήλικες, οι οποίοι δεν είχαν αναπτύξει, με την πάροδο του χρόνου, πιο εμφανή χαρακτηριστικά του συνδρόμου Lowe. Οι αναφερθέντες ασθενείς μοιράζονται, με το οφθαλμο-εγκεφαλικό-νεφρικό σύνδρομο Lowe μεταλλάξεις στο γονίδιο *OCRL1*. Η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ. Olivier Devuyst
- Δρ. Rajesh Thakker

Μετάφραση - Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011

Μετάφραση: Μάρτιος 2013



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 1