

# :: Autosomalnie dominująca pierwotna hipomagnezemia z hipokalcurią

Orpha number: [ORPHA34528](#)

## **Definicja choroby:**

Autosomalnie dominująca pierwotna hipomagnezemia z hipokalcurią (ang. Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalcemia, ADPHH) jest łagodną formą rodzinnej pierwotnej hipomagnezemii (FPH, zobacz ten termin), charakteryzującą się nasilonym osłabieniem siły mięśniowej, tężyczką i drgawkami. Obserwuje się także zaburzenia wydzielania wapnia.

## **Epidemiologia:**

Do chwili obecnej opisano w literaturze tylko jedną rodzinę z 18 chorymi osobami.

## **Obraz kliniczny:**

ADPHH może być wykryta w dzieciństwie lub w wieku dorosłym. Większość osób dotkniętych schorzeniem jest asymptomatyczna, choć mogą występować drgawki uogólnione. W wieku dojrzewania czasem obserwuje się zwapnienia chrząstek.

## **Etiologia:**

ADPHH spowodowana jest mutacjami genu *FXRD2* (11q23; mutacja p.Gly41Arg)), kodującego podjednostkę gamma Na<sup>+</sup>/K<sup>+</sup>- ATP-azy, zlokalizowaną na podstawno-bocznej błonie komórek nabłonka nefronu i eksprymowaną w kanalikach dalszych nerek. Podobny fenotyp obserwowany jest u około 45-65% pacjentów z mutacjami genu *HNF1B* (jądrowy czynnik 1B hepatocytu; 17q12), kodującego czynnik transkrypcyjny eksprymowany w nabłonku nerek. Faktycznie, ten czynnik transkrypcyjny stymuluje ekspresję genu *FXRD2*. U około 46% chorych z mutacjami genu *HNF1B* obserwuje się hipokaliemię.

## **Diagnostyka:**

Diagnoza oparta jest na stwierdzeniu fenotypu hipomagnezemii, hipermagnezurii i hipokalcemii. U pacjentów z mutacjami genu *FXRD2* nie obserwuje się hipokalcemii ani alkalozji metabolicznej. Natomiast u chorych z mutacjami genu *HNF1B* może występować hipokalcemia. Diagnozę potwierdza skryning genetyczny w kierunku mutacji genów *FXRD2* i *HNF1B*.

## **Diagnostyka różnicowa:**



W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić wszystkie przyczyny nerkowej hipomagnezemii, w szczególności choroby przebiegające z hipokalcurią, takie jak zespół Gitelman'a, zespół EAST oraz pierwotną hipomagnezemię z normokalcurią i normokalcemią (zobacz te terminy).

## **Poradnictwo genetyczne**

Choroba dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Rodzinom ryzyka powinno być oferowane poradnictwo genetyczne i udzielona informacja o 50% ryzyku powtórzenia się choroby.

## **Diagnostyka prenatalna:**

Diagnostyka prenatalna opiera się na wykryciu w badaniu ultrasonograficznym obustronnie hiperechogenicznych nerek prawidłowej wielkości, lub nieznacznie powiększonych, u pacjentów z mutacjami genu *HNF1B*.

## **Postępowanie i leczenie**

Postępowanie jest głównie objawowe i obejmuje doustną suplementację magnezem.

**Recenzent-ekspert:** Dr Rosa VARGAS-POUSSOU

Aktualizacja: Luty 2014

Tłumaczenie: Grudzień 2014

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

