

## :: Pierwotna hiperoksaluria typu 3

Orpha number: ORPHA93600

### STRESZCZENIE

#### **\*Definicja choroby:**

Pierwotna hiperoksaluria typu 3 (PH3) jest zaburzeniem metabolizmu kwasu glioksalowego, które może przebiegać bezobjawowo lub charakteryzować się szczawianową kamicą nerkową.

#### **\*Epidemiologia:**

Nie jest znana dokładna częstość występowania, ale wydaje się, że pierwotna hiperoksaluria typu 3 jest drugą najczęściej spotykaną postacią choroby po PH1 (zob. to hasło).

#### **\*Opis kliniczny:**

Pierwotna hiperoksaluria typu 3 ma łagodniejszy przebieg, niż pierwotna hiperoksaluria typu 1 czy 2 (zob. te hasła) i może nie dawać objawów bądź ograniczać się do tworzenia złogów, niekiedy nawet ulegać z czasem poprawie. Hiperoksaluria jest obecna cały czas w PH3, jednak rzadko spotyka się nefrokalcynozę i przewlekłą niewydolność nerek, a w ogóle nie odnotowano do tej pory objawów ogólnoustrojowych.

#### **Etiologia:**

PH3 jest spowodowana przez mutacje w genie adolazy 1 4-hydroksy-2-oksoglutaranu (ang. 4-hydroxy-2-oxoglutarate aldolase 1) (*HOGA1*), zlokalizowanym na chromosomie 10q24.1.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny.

Recenzent-ekspert: Prof. Pierre Cochat

Data: czerwiec 2013

Tłumaczenie: październik 2013

*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.

---

