

:: Zespół niedokrwistości syderopenicznej odpornej na żelazo

Orpha number: ORPHA209981

Definicja choroby:

Zespół niedokrwistości syderopenicznej odpornej na żelazo (iron-refractory iron deficiency anemia, IRIDA) jest rzadkim zaburzeniem metabolicznym dziedziczonym autosomalnie recesywnie. Charakteryzują go niedokrwistość syderopeniczna (hipochromatyczna, mikrocytarna), która często jest oporna na żelazo podawane doustnie i częściowo oporna na pozajelitowe podawanie żelaza.

***Epidemiologia:**

Dotychczas opisano 50 pacjentów z 32 rodzin o różnym pochodzeniu etnicznym, ale prawdopodobne istnieją nierozpoznane przypadki tej choroby.

***Opis kliniczny:**

U większości chorych z IRIDA nie występują istotne objawy kliniczne, z wyjątkiem bladość powłok. Osoby te rosną i rozwijają się normalnie. Niedokrwistość jest przeważnie łagodnego stopnia i bardziej zaznaczona w okresie dzieciństwa. Jeżeli niedokrwistość jest znacznego stopnia, u chorych mogą występować osłabienie, zmęczenie, zawroty głowy i duszność wysiłkowa.

Etiologia:

Zespół IRIDA spowodowany jest mutacjami w *TMPRSS6*, genie kodującym matriptazę 2. Jest to przezbłonowa proteaza serynowa, która odgrywa istotną rolę w obniżeniu stężenia hepcydyny – kluczowego regulatora metabolizmu żelaza.

***Rozpoznanie:**

Badania laboratoryjne wykazują niedokrwistość hipochromatyczną mikrocytarną przy bardzo niskich stężeniach żelaza, saturacji transferyny i normalnych lub podwyższonych stężeniach hepcydyny w surowicy. Poziom ferrytyny w surowicy jest zazwyczaj prawidłowy lub nawet nieco podwyższony po dożylnym leczeniu żelazem. Badania molekularne potwierdzają rozpoznanie.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.



Ekspert-recenzent: dr Mayka Sanchez Fernandez

Data: maj 2013

Tłumaczenie: grudzień 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.

