

:: Hartnupin syndrooma

Orpha number: [ORPHA2116](#)

YHTEENVETO

Aineenvaihduntatauti, joka kuuluu neutraaleihin aminoasidurioihin. Se johtuu neutraalien aminohappojen (tryptofaani, alaniini, asparagiini, glutamiini, histidiini, isoleusiini, leusiini, fenylalaniini, seriini, treoniini, tyrosiini ja valiini) epänormaalista kuljetuksesta munuaisissa ja maha-suolikanavassa. Useimmat, joilla on biokemialliset kriteerit täyttävä diagnoosi, joka tavallisesti todetaan vastasyntyneiden seulontatutkimuksissa, jäävät oireettomiksi.

Niillä harvoilla, joille tulee oireita, ne alkavat tavallisesti 3-9-vuotiaana, mutta joskus nopeasti syntymän jälkeen tai vasta nuorena aikuisena. Tällöin esiintyy tavallisesti ihon valoherkkyyttä, neurologisia oireita (ajoittainen pikkuaivoataksia, spastisuus, motorisen kehityksen viivästyminen, vapina, päänsäryt ja hypotonia) ja psykiatrisia oireita (ahdistuneisuus, tunne-elämän epävakaus sekä harhat). Myös silmäperäisiä oireita voi ilmaantua (kaksoiskuvat, nystagmus, valoherkkyys ja karsastus). Joillakin potilailla on raportoitu heikkolahjaisuutta ja lyhytkasvuisuutta. Oireet pahenevat usein auringonvalon lisääntyessä keväisin, lisäksi oireet korostuvat kuumeen, tiettyjen lääkkeiden ja fyysisen rasituksen vaikutuksesta. Oireet pahenevat useiden päivien aikana ja kestävät 1-4 viikkoa, kunnes häviävät itsestään.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi. Sen aiheuttaa mutaatio *SLC6A19*-geenissä, joka koodaa neutraalien aminohappojen kuljettajaa, jota esiintyy vain munuaisissa ja suolistossa. Diagnoosiin päästään virtsan kromatografiassa löytyvästä liiallisesta neutraalien aminohappojen määrästä.

Oireelliset henkilöt hyötyvät proteiinipitoisesta ruokavaliosta, auringonvalolta suojautumisesta ja valoherkkyyttä aiheuttavien lääkkeiden välttämisestä. Hoitona käytetään nikotiiniamidilisää 40-200 mg päivässä. Joillakin potilailla auttaa tryptofaanipitoinen dieetti. Mahdollinen neurologinen ja psykiatrinen hoito on oireenmukaista. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/30 000.

Asiantuntijat:

- Prof. Udo WENDEL

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi



Last update: April 2014

Translation updated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

