

מחלת הארטנאפ (Hartnup Disease)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode2116

הגדרת המחלה

הפרעה מטבולית נדירה השייכת לעודף ניטראלי של חומצות אמיניות בשתן (neutral aminoacidurias), המתאפיין בעיקר ברגישות העור לאור, מאפיינים במבנה העין ומאפיינים נירופסיכיאטרים, עקב מעבר לא תקין של חומצות אמינו ניטרליות (טריפטופן, אלנין, אספרגין, גלוטמין, היסטידין, איזולאוצין, לאוצין, פנילאלנין, סרין, טירוזין וולין) דרך הכליות ומערכת העיכול. (tryptophan, alanine, asparagine, glutamine, histidine, isoleucine, leucine, phenylalanine, serine, threonine, tyrosine and valine).

תקציר

אפידמיולוגיה

השכיחות המשוערת היא כ- 1 לכל 30,000.

תיאור קליני

מרבית הפרטים העומדים בקריטריונים הביוכימיים האבחנתיים של המחלה (המזוהים בעיקר באמצעות בדיקות סקר של יילודים) נשארים א-סימפטומטיים. בחולים הסימפטומטיים הספורים, התסמינים הקליניים מופיעים בדרך כלל בתקופת הילדות (גילאי 3-9), אך לפעמים הם מתבטאים כבר כעשרה ימים לאחר הלידה, או מאוחר יותר בתקופת הבגרות. בחולים סימפטומטיים בדרך כלל קיימת רגישות של העור לאור (פריחה דמויית-פלגרה (pellagra) בעור), תסמינים נירולוגיים (אטקסיה צרבולרית לסירוגין (intermittent cerebellar ataxia), עוויתיות, התפתחות מוטורית מאוחרת, רעד, כאבי ראש והיפוטוניה). גם ביטויים בעיניים (ראייה כפולה, נדידת עיניים (nystagmus), בעת אור (photophobia) ופזילה) עלולים להתרחש. מוגבלות שכלית התפתחותית (Intellectual deficit) ונמיכות קומה תוארו בחלק מהחולים. החמרה במחלה ניתן לראות לרוב באביב או בתחילת הקיץ אחרי חשיפה לשמש. התסמינים יכולים להופיע גם עקב חום, נטילת תרופות, ולחץ נפשי או פיזי. תסמינים אלו מתקדמים משך מספר ימים ונמשכים בין שבוע ל- 4 שבועות טרם שמתרחשת החלמה ספונטנית.

אטיולוגיה

מחלת Hartnup נגרמת על ידי מוטציה בגן SLC6A19 (5p15.33), המקודד את מוביל B(0)AT1, המוביל חומצות אמינו תלויות-נתרן וחומצות אמינו תלויות-כלוריד, ומתבטא בעיקר באבוביות הכליה הקריבניות (proximal renal tubules) ובאפיתל של המעי.

טכניקות אבחון

עודף ניטרלי של חומצות אמינו בשתן (hyperaminoaciduria) (הנקבע על פי כרומטוגרפיית שתן) הוא סימן ההיכר האבחוני. אישור האבחון נשען על ניתוח המוטציה בגן SLCA19 (הטרוגניות אללית רחבה) (broad allelic heterogeneity).

אבחנה מבדלת



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

האבחנה המבדלת העיקרית היא פלגרה (Pallegra). יש לשלול תסמונת החיתול הכחול (Blue diaper syndrome), אטקסיה טלנגיאקטזיה (ataxia-telangiectasia), הידרואה וקסיניפורם (hydroa vacciniforme), ספנת לבנה (pityriasis alba) וקסרודרמה פיגמנטוזום (xeroderma pigmentosum).

ייעוץ גנטי

המחלה בעלת צורת תורשה אוטוזומלית רצסיבית. יש להציע ייעוץ גנטי לפרטים הנושאים את המוטציה גורמת המחלה, ולעדכן אותם כי קיים סיכון של 25% להעברת המוטציה לילדיהם.

ניהול וטיפול

חולים עם תסמינים יפיקו תועלת מתזונה עטירת-חלבונים, הגנה מפני השמש, והימנעות משימוש בתרופות הגורמות לרגישות לאור. הטיפול כולל תוספי ניקוטינמיד (nicotinamide) (40 עד 200 גרם ליום). חלק מהחולים עשויים להגיב לתזונה עתירת טריפטופן. חולים עם מעורבות חמורה של מערכת העצבים המרכזית זקוקים לטיפול נוירולוגי או פסיכיאטרי.

פרוגנוזה

התייצגות המחלה בדרך כלל שפירה. למחלת Hartnup ככל הנראה אין השפעה רעה על ההיריון והיא אינה מזיקה לתינוק.

מבקר מומחה:

פרופ' אודו וונדל (Pr. Udo WENDEL)

עדכון אחרון: [01-07-2019]

תאריך תרגום: [07-09-2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



"למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי"