

## Dziedziczna moczówka prosta ośrodkowa

Orpha number: 30925

**Synonim(y):** dziedziczna CDI, konstytucjonalna CDI

### **Definicja choroby**

Dziedziczna moczówka prosta ośrodkowa jest rzadkim genetycznym podtypem moczówki prostej ośrodkowej (CDI, zob. to hasło), charakteryzującej się częstomoczem oraz nadmiernym pragnieniem z powodu niedoboru syntezy wazopresyny (AVP).

### **Epidemiologia**

Nieznana jest częstość jej występowania.

### **Opis kliniczny**

Zwykle objawy występują między 1 a 6 rokiem życia, ale są też doniesienia o ich początku w okresie noworodkowym czy u pacjentów w podeszłym wieku. Są to częstomocz, nadmierne pragnienie oraz zbyt częste oddawanie moczu w nocy (często objawiające się jako moczenie nocne u dzieci). Możliwe dodatkowe objawy u dzieci to ospałość, drażliwość, opóźnienie wzrostu, utrata masy ciała, gorączka, wymioty lub biegunka. W wypadku autosomalnej recesywnej postaci choroby objawy są wtórne wobec zmniejszonej biologicznej aktywności zmutowanej AVP; heterozygotyczni nosiciele mają objawy podkliniczne lub są bezobjawowi.

### **Etiologia**

Choroba ma podłoże genetyczne i zazwyczaj spowodowana jest mutacją genu *AVP* zlokalizowanego na chromosomie 20p13, który koduje białko prekursorowe zawierające wazopresynę argininową oraz dwa związane białka, neurofizynę II i kopeptynę. Z wyjątkiem kilku przypadków znaczna większość wykazuje autosomalny dominujący wzór dziedziczenia. Istnieją rzadkie doniesienia o autosomalnym recesywnym lub związanym z chromosomem X wzorze dziedziczenia.



**Recenzent-ekspert:** dr Stefano Ghirardello

Data: lipiec 2012

Tłumaczenie: listopad 2017

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



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.

---

