

Homocystinurie

Homola Martin

F16044

co to je?

- autosomálně recesivní dědičnost
- četnost 1 : 200 000
- porucha aktivity β -cystathionin syntetasy (katalyzuje tvorbu cystathionu z homocysteinu a serinu)
- při poruše metabolismu metylmalonové kys., kobalaminu nebo při nedostatku B6

Příznaky

- projevy nejsou zřetelné hned po narození
- objevují se v batolecím nebo předškolním věku – porucha duševního vývoje (psychomotorická retardace v 60% případů), marfanoidní fenotyp (vysoká štíhlá postava, arachnodaktylie, kyfosa, skoliosa, osteoporóza), glaukom a centrální i periferní tromboembolické příhody
- luxace čoček způsobují silnou myopii, trombózy vznikají nejčastěji na bazi lební a ohrožují na životě. Díky trombózám dochází ke [gangrénám](#) orgánů, které zpravidla ukončí život nemocného v 20.-30. roce
- atrofie zrakového nervu, cor pulmonale, hypertenze
- zvýšení homocysteinu a methioninu v krvi, častá metabolická osteopatie
- nutno potvrdit na enzymatické a molekulární úrovni

Léčba

- část pacientů (cca 50%) příznivě reaguje na vysoké dávky [pyridoxinu \(vit B6\)](#) (v množství 300-900 mg/d), který je kofaktorem β -cystathionin syntethasy
- při úplném chybění enzymatické aktivity je nutné zahájit dietní léčbu s omezeným přísunem methioninu a dodávce cystinu
- je dostupná [prenatální diagnostika](#)