



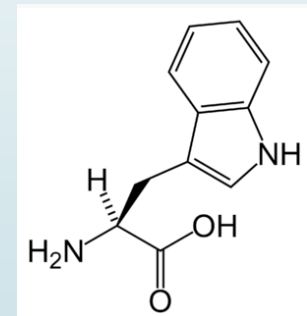
# Hartnupova nemoc

Marie Jančálková

F16054

# Definice

- Vrozená izolovaná porucha transportu neutrálních aminokyselin střevní sliznicí a renálními tubuly podmíněná defektem specifického transportního genu pro tyto aminokyseliny na 2. chromozomu
- Dědičnost – autozomálně recesivní -> mnoho přenašečů
- Především narušen metabolismus aminokyseliny tryptofanu
- Hartnup – jméno rodiny, u které lékaři londýnských nemocnic zjistili v období po r. 1951 dosud nepopsanou dědičnou metabolickou chorobu



# Příznaky

- Převážná část pacientů je bez příznaků, u ostatních se kolem 10. roku objevuje kožní fotosenzitivita pelargoidní rash, chronické ekzémy. U některých se rozvine intermitentní ataxie s iritabilitou, emocionální instabilitou, ev. kombinovaná se suicidálními sklony





# Diagnóza



- ▶ Diagnóza je snadnější u člověka s popsányi příznaky, pokud v rodině máme o Hartnupově chorobě informace.
- ▶ Při vyšetření moči je možné v moči zjistit zvýšenou koncentraci tryptofanu a dalších aminokyselin, které jsou ledvinami nadměrně vylučované.
- ▶ Definitivní průkaz diagnózy je možný genetickým vyšetřením.



# Léčba



- ▶ **Dieta** – především zdroje niacinu (červené maso, ryby, drůbež,...)
- ▶ Vitamín B komplex nebo niacin
- ▶ Omezit pobyt na slunci
- ▶ Prognóza je velmi dobrá