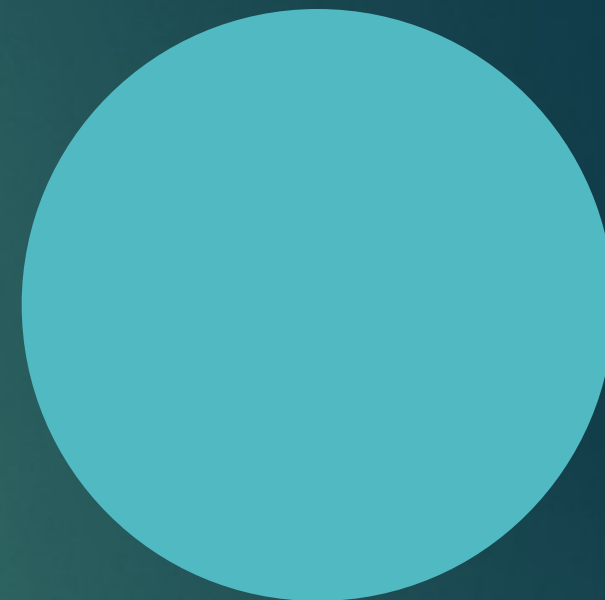




# HAWKINSINURIA

HANA JANEČKOVÁ  
F16055



# HAWKINSINURIA

- ▶ Vzácné autozomálně dominantní onemocnění
- ▶ Porucha metabolismu tyrosinu
- ▶ Při nedostatku enzymu 4-HPPD (hydroxyfenylpyruvát-dioxygenáza) je homogenizací 4-hydroxyfenylpyruvátu produkován meziprodukt, který reaguje s glutathionem a vzniká HAWKINSIN vylučovaný močí.

# PROJEVY

▶ U NOVOROZENCŮ – po odstavení od mateřského mléka

▶ Zastavený růst

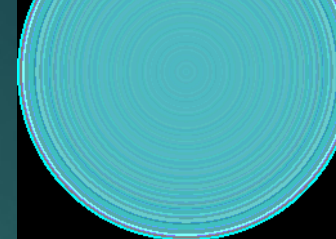
▶ Metabolická acidóza

▶ Jemné a řídké vlasy

▶ Vylučování Hawkinsinu v moči

▶ Malá chuť k jídlu

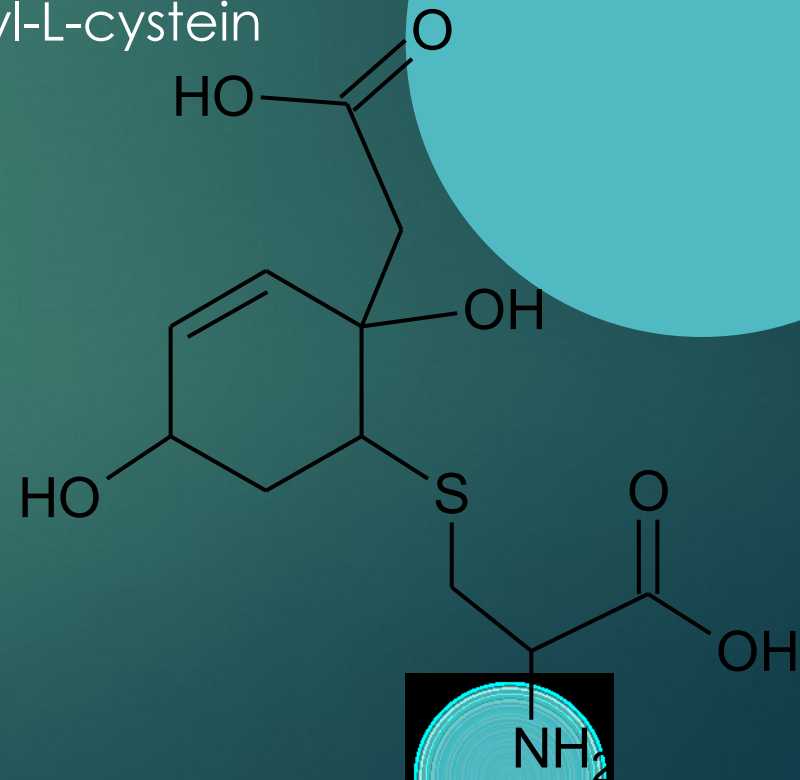
▶ Nedostatek energie



# LÉČBA

- ▶ Potenciální léčbou je dieta – jídlo s nízkým obsahem fenylalaninu a tyrosinu
- ▶ Dodávání kyseliny pyroglutamové – N-acyl-L-cystein

HAWKINSIN



# ZDROJE

▶ <https://en.wikipedia.org/wiki/Hawkinsinuria>

▶ [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/CIS\\_Exp.php?Lng=GB&Expert=2118](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/CIS_Exp.php?Lng=GB&Expert=2118)

▶ GOMEZ-OSPINA, Natalia, Anna I. SCOTT, Gia J. OH, et al. Expanding the phenotype of hawkinsinuria: new insights from response to N-acetyl-L-cysteine. *Journal of Inherited Metabolic Disease* [online]. 2016, **39**(6), 821-829 [cit. 2018-03-19]. DOI: 10.1007/s10545-016-9963-8. ISSN 0141-8955. Dostupné z: <http://link.springer.com/10.1007/s10545-016-9963-8>