

26

LESCH-NYHANOV
SINDROM

Lesch-Nyhanov sindrom (LNS) rijedak je nasljedni poremećaj uzrokovan nedostatkom enzima hipoksantingvanin fosforiboziltransferaze (HPRT). LNS je X-vezana recesivna bolest - gen nosi majka i prenosi na svog sina. LNS je prisutan pri rođenju kod dječaka. Nedostatak HPRT-a uzrokuje nakupljanje mokraćne kiseline u svim tjelesnim tekućinama i dovodi do simptoma kao što su teški giht, loša kontrola mišića i umjerena retardacija, koji se pojavljuju u prvoj godini života. Zapanjujuća značajka LNS-a je samo-osakaćujuće ponašanje – koje je karakterizirano grizenjem usana i prstiju - koje započinje u drugoj godini života. Nenormalno visoke razine mokraćne kiseline mogu uzrokovati stvaranje kristala natrijevog urata u zglobovima, bubrezima, središnjem

živčanom sustavu i drugim tkivima tijela, što dovodi do oteklina zglobova sličnih gihtu i ozbiljnih problema s bubrezima. Neurološki simptomi uključuju grimase lica, nehوتيčno previjanje i ponavljajuće pokrete ruku i nogu slične onima koji se javljaju kod Huntingtonove bolesti. Budući da nedostatak HPRT-a uzrokuje slabo korištenje vitamina B12 u tijelu, neki dječaci mogu razviti rijetki poremećaj zvan megaloblastična anemija.