

• Uvod • Simptomi • Dijagnoza i liječenje

Uvod Hartnupova bolest je rijedak nasljedni poremećaj koji dovodi do osipa kože i nenormalnosti mozga zbog toga što se triptofan i druge amino-kiseline ne apsorbiraju dobro iz crijeva, a prevelike količine tih tvari se izlučuju u mokraći.

Hartnupova bolest se javlja kad osoba naslijedi dva recesivna gena za poremećaj, jedan od svakog roditelja. Poremećaj utječe na način na koji tijelo obrađuje aminokiseline, koje stvaraju nakupine bjelančevina. Ljudi sa ovim poremećajem ne mogu pretvoriti aminokiselinu triptofan u B vitamin niacinamid. Uslijed toga ne mogu apsorbirati na odgovarajući način aminokiseline iz crijeva, pa izlučuju prevelike količine aminokiselina urinom. Na taj način tijelo ostaje sa neodgovarajućom količinom aminokiselina.

Simptomi Simptome može izazvati sunčano svjetlo, groznica, lijekovi ili emocionalni ili tjelesni stres. Razdoblje loše prehrane skoro uvijek prethodi napadu. Tokom vremena napadi obično postaju sve manje učestali. Većina simptoma razvija se sporadično i uzrokuje ih nedostatak niacinamida. Na dijelovima tijela izloženim suncu, razvija se osip. Uobičajeni su mentalna zaostalost, nizak rast, glavobolje, nesigurno držanje, kolabiranje i nesvjestice. Osoba može postati psihološki poremećena.

Dijagnoza i liječenje Laboratorijske pretrage izvode se na uzorcima urina, otkrivajući tipičnu abnormalnu sliku izlučivanja aminokiselina i njihovih razgradnih sastavnica.

Ljudi sa Hartnupovom bolešću mogu spriječiti napade održavajući odgovarajuću prehranu i dodajući joj niacinamid ili nijacin. Dijeta koja sadrži odgovarajuće bjelančevine može otkloniti manjak uzrokovan lošom gastrointestinalnom apsorpcijom i povećanim izlučivanjem u mokraći.