



LESCH NYHAN SENDROMU

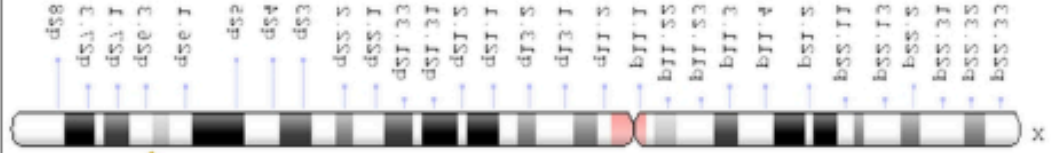
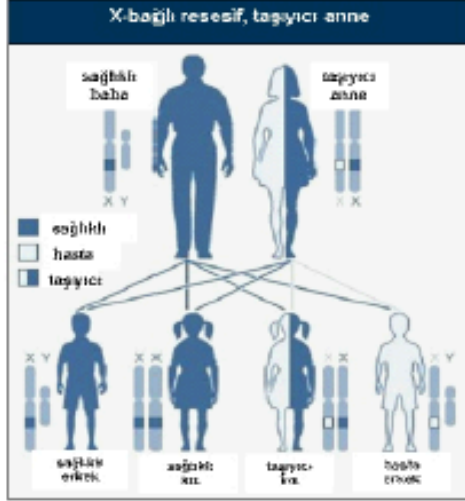
Batuhan Erol, Buse Furtuna, Ebrar Berber, Esin Dökmeci,
İrem Badem, Özlem Yıldız, Sencer Koroğlu

Lesch-Nyhan Sendromu Nedir?

- Hipoksantin-Guanin Fosforiboziltransferaz (HGPRT) enzimi eksikliğidir
- Michael Lesch ve hocası William Nyhan, 1964'te ilk bulgularını yayınladılar

Hastalığın Genetiği

- HGPRT geni X kromozomunun uzun kolunda lokalizedir
- Hastalık resesif olarak aktarılır
- 1/380.000 oranında görülür
- Hastalık çoğunlukla erkeklerde görülür
- Mutasyon sonucu da oluşabilir (1/3)
- Bu nedenle çok nadiren bayan hastalara da rastlanır



Laboratuvar Bulguları

- Ürik asit/Kreatinin > 2.0
- 24 saatlik idrarla atılımı > 20 mg/kg
- Serum ürik asit konsantrasyonu > 8 mg/dl
- HGPRT enzim aktivitesi < %1,5
- 6-tyoguanin varlığında kan T lenfosit çoğalması
- Moleküler gen testi (HGPRT 1 geni için)

Klinik Bulgular

- Kendine zarar verme (temel bulgu)
- Büyüme ve gelişmede gerilik
- Nörolojik ve renal bozukluk
- İskelet ve kas anomalitesi
- Koreoatetoz spastisitesi
- Nefrolitiazis
- Obstrüktif nefropati



Tanı

- Hasta; ürik asit aşırı üretimi, nörolojik disfonksiyon ve zihinsel-davranışsal bozuklukların üç klinik bileşenini de tamamen sağladığında, hastalık tanısı kolayca konulur

Tedavi

- Hastalığın kesin bir tedavisi yoktur, semptomatik tedavi uygulanır
- Ürik asitin birikimi allopurinol türevleriyle kontrol edilir
- Böbrek taşlarının tedavisinde litotripsi veya ameliyat gerekebilir
- Nörolojik problemler ve kendi kendine zarar verme semptomları ise ilaçlarla sonuç vermez, bunların kesin bir tedavisi yoktur
- Koruyucu ekipmanlarla hastanın kendine verdiği zarar minimuma indirgenir