

MALATTIA DI HARTNUP

Descrizione

La malattia di Hartnup è una malattia rara metabolica ascrivibile a un errore nel trasporto degli aminoacidi neutri. Le principali caratteristiche cliniche sono costituite da episodi intermittenti di eruzione cutanea e atassia.

Sinonimi

- Sindrome con pellagra-atassia cerebellare-aminoaciduria renale

Segni e sintomi

La malattia è caratterizzata da un'eruzione cutanea rossa e squamosa che compare tipicamente dopo l'esposizione al sole. Possono verificarsi improvvisi attacchi di atassia, diplopia e sincope. In assenza di trattamento si possono sviluppare ritardo mentale, bassa statura, instabilità emotiva e demenza e, in casi molto rari, anche lieve aritmia.

Eziologia

La malattia di Hartnup è il risultato di un errore congenito nel trasporto renale e intestinale degli aminoacidi, che coinvolge il triptofano e altri aminoacidi neutri, ereditato come carattere autosomico recessivo. La valutazione genetica dei bambini nati da madri affette da malattia, suggerisce che l'anomalo metabolismo degli aminoacidi non ha effetto negativo sul feto.

Epidemiologia

La malattia di Hartnup inizia di solito nell'infanzia e prosegue nella vita adulta; entrambi i sessi sono colpiti in ugual misura. La malattia si verifica in circa 1:24.000 nati.

Malattie correlate

La pellagra è dovuta ad una carenza di acido nicotinico. Le manifestazioni generalizzate della malattia comprendono anoressia, diarrea, stitichezza, iposteia e instabilità emotiva. Le manifestazioni cutanee includono bruciori o dolore pungente dopo esposizione al sole, squamosità o rugosità e colorazione rosso brunastra della cute; inoltre può manifestarsi dolore al cavo orale. La pellagra tende a manifestarsi nei paesi dove l'alimento di base è il granturco, ed è molto rara negli altri paesi sviluppati.

Terapia

Gli episodi sintomatici della malattia di Hartnup possono essere minimizzati con una corretta alimentazione e la somministrazione supplementare di 50-300 mg/die di nicotinamide. È opportuno evitare l'esposizione al sole e l'impiego di sulfamidici. Il trattamento opportuno dei

singoli episodi è sintomatico e di supporto. Per le famiglie dei pazienti affetti è indicata una consulenza genetica.