

---

# Pyrimidin-5'-nukleotidasemangel - medfødt hemolytisk anemi med basofilt punkterte røde blodceller

---

ARTIKKEL

SEIP M

---

---

## Sammendrag

Medfødt mangel av enzymet pyrimidin-5'-nukleotidase er en sjelden sykdom som først og fremst ytrer seg ved en medfødt hemolytisk anemi og basofilt punktering av de røde blodcellene. Sykdommen har vært erkjent siden 1974. Ved Barneklubben, Rikshospitalet fant vi de første norske tilfeller i 1980 hos et søskenpar fra Numedal. Sykdommen viser autosomal recessiv arvegang. Vi har påvist økt utskilling av jern i urinen og fritt hemoglobin i plasma, som tegn på ekstravasal hemolyse. Nyrebiopsi viser rikelig avleiring av jern i proksimale nyretubuli, lokalisert til lysosomene.

---

Publisert: 30. august 1999. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 24. juni 2026.