



Tidsskriftet
DEN NORSKE LEGEFORENING

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 basofil 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: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no