



Παρουσίαση Κλινικών Περιπτώσεων

Ατομικό αναμνηστικό

- Άνδρας 39 ετών
- Οικογενειακό ιστορικό φλεγμονώδους αρθρίτιδας σε νεαρή ηλικία (πατέρας)
- Α.Υ
- Νεφρολιθίαση

Παρούσα νόσος

- Παραπομπή από ορθοπεδικό λόγω χρόνιας αρθρίτιδας με μειωμένη κινητικότητα σε αγκώνες, καρπούς
- Επεισόδια αρθρίτιδας σε άνω και κάτω άκρα από την ηλικία των 19 ,στην αρχή περιοδικά και μετά μόνιμες διογκώσεις σε ΠΚΧ , αγκώνες και ΜΤΦ.
- Τακτική λήψη ΜΣΑΦ , και στεροειδών

Κλινική εξέταση

- Αρθρίτιδα : ΠΧΚ, ΠΔΚ, ΜΚΦ, αγκώνων, ΜΤΦ , άμφω
- Οζίδια αγκώνων άμφω.
- Μειωμένο εύρος κινήσεων ΠΧΚ άμφω.

Εργαστηριακός έλεγχος

- Εργαστηριακό φλεγμονώδες σύνδρομο ΤΚΕ=55mm/h
- Οριακά θετικός RF =17,4 IU/ml
- Ουρικό οξύ= 8.6mg/dl (2,3-6,1 mg/dl)
- Cr=1.3 mg/dl Urea=65mg%

Ακτινογραφία άκρων ποδών



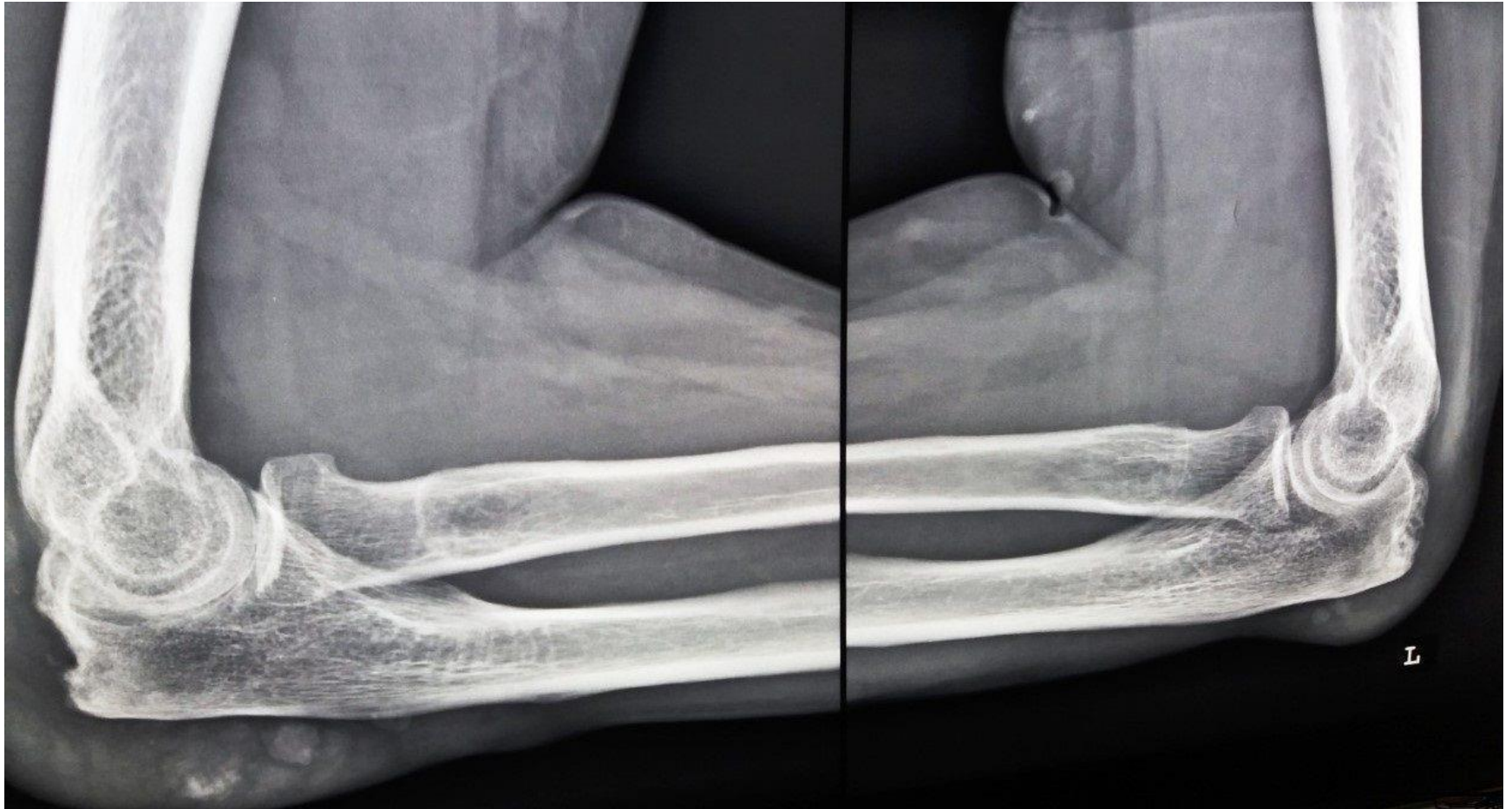
Ακτινογραφία άκρων ποδών



Ακτινογραφία άκρων χειρών



Ακτινογραφία αγκώνων



Ακτινογραφία (ΔΕ) αγκώνα



Διάγνωση

- Χρόνια τοφώδης ουρική αρθρίτιδα
- Τόφοι σε αγκώνες, πτερύγια ωτών και Αχίλλειους τένοντες άμφω.

Πιθανή αιτία

- **Κληρονομική υπερουριχαιμία:**

1. **HPRT (hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase).**

2. **PRPP (Phosphoribosyl pyrophosphate Synthetase) overactivity**

- Οι ασθενείς με συγγενής έλλειψη HPRT έχουν πολύ χαμηλή δραστικότητα <1.5% και εκδηλώνουν το κλασσικό Lesch-Nyhan syndrome
- Οι ασθενείς με HPRT Partial variants και δραστικότητα ενζύμου συνήθως > 8% δεν εκδηλώνουν την Νευρολογική του κλασσικού συνδρόμου ενώ από την εφηβική ηλικία παρουσιάζουν: υπερουριχαιμία, χρόνια τοφώδη ουρική αρθρίτιδα και νεφρολιθίαση

Θεραπεία

- Έναρξη αγωγής με Colchicine 1 mg/day για 6 μήνες
- Allopurinol 100 mg με τιτλοποίηση δόσης έχοντας στόχο ουρικού οξέως <5 mg/dl.
- Σε αποτυχία ,έναρξη αγωγής με Febuxostat 80 mg με αύξηση στα 120mg και τον ίδιο στόχο ουρικού οξέως