

29. Ziekte van Hartnup

Synoniemen:

Hartnup disease / disorder
Tryptofaan malabsorptie

Meest gebruikte naam:
Ziekte van Hartnup

Inleiding

De ziekte van Hartnup is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel, terwijl het mogelijk belangrijke product te weinig of soms helemaal niet meer gevormd wordt. Deze situatie kan tot min of meer ernstige klachten leiden. Dit noemen we een stofwisselingsziekte.

Achtergrond

De ziekte van Hartnup is een stoornis in de stofwisseling van aminozuren, onderdelen van eiwitten. De ziekte is vernoemd naar de eerste familie waarin deze aandoening werd ontdekt.

Eiwitten en aminozuren

In onze voeding kunnen we drie verschillende soorten voedingsstoffen onderscheiden: vetten, koolhydraten (suikers) en eiwitten. Er zijn een heleboel verschillende soorten eiwitten. Ze zitten bijvoorbeeld in vlees, melkproducten, brood en andere graanproducten, en peulvruchten.

Eiwitten worden op allerlei plaatsen in het lichaam gebruikt. Allereerst zijn ze een bouwstof voor spieren en geven ze stevigheid aan de huid en de botten. Veel eiwitten zijn betrokken bij de opname en verwerking van andere stoffen in het lichaam. Hormonen zijn gemaakt van eiwitten, net als antistoffen, die door het immuunsysteem worden gemaakt om virussen en bacteriën op te ruimen.

Voor al die verschillende functies zijn verschillende eiwitten nodig. Die krijgen we niet allemaal kant en klaar binnen via de voeding. In ons lichaam worden de eiwitten die we eten eerst afgebroken. Daarna maakt het lichaam er precies die eiwitten van die het nodig heeft.

Alle verschillende eiwitten zijn opgebouwd uit een beperkt aantal bouwstenen, de aminozuren. Je zou eiwitten kunnen vergelijken met kralenkettingen. Er zijn twintig verschillende soorten kralen (de aminozuren), waarmee je bijna oneindig veel verschillende kettingen kunt rijgen. Alle eiwitten die het lichaam binnenkrijgt met de voeding, worden dus eerst afgebroken tot aminozuren, waarna het lichaam er nieuwe eiwitten van 'rijgt'.

Transport van aminozuren

De wanden van de darmen en nieren bevatten normaal gesproken transportsystemen om aminozuren, zowel voor de opname van aminozuren uit de voeding als om aminozuren terug te winnen uit de urine. Bij patiënten met de ziekte van Hartnup is deze transportfunctie verstoord door een erfelijke afwijking. Daardoor scheiden de patiënten verschillende aminozuren uit in hun urine en ontlasting. Met

name de verminderde opname van het aminozuur tryptofaan leidt tot de ziekteverschijnselen bij deze patiënten.

Het defecte of ontbrekende enzym

De ziekte van Hartnup wordt veroorzaakt door een defect in een transporteiwit in de darmen en de nieren dat tryptofaan en andere aminozuren over de darm- en nierwand transporteert.

Zeldzaamheid

De ziekte van Hartnup is een redelijk vaak voorkomende stofwisselingsziekte. Naar schatting komt de ziekte voor bij 1 op de 24.000 mensen.

Symptomen

De ernst van alle genoemde symptomen kan per patiënt verschillen. Er zijn ook 'patiënten' bekend zonder ziekteverschijnselen. Het optreden van symptomen hangt waarschijnlijk samen met het ontstaan van een gebrek aan vitamine B3. Dit tekort is op zijn beurt het gevolg van een tekort aan tryptofaan, een van de aminozuren die verminderd wordt opgenomen. De ziekteverschijnselen lopen sterk uiteen en zijn onder meer afhankelijk van de voedingstoestand van de patiënt.

Gewoonlijk verminderen de symptomen op latere leeftijd. Jonge patiëntjes groeien vaak slecht. Het meest opvallende kenmerk van deze ziekte is dat de huid van patiënten zeer gevoelig is voor zonlicht. De huid van aan zonlicht blootgestelde lichaamsdelen is vlammend rood, eczeemachtig, schilferig en soms pigmentloos. Ook hebben patiënten vaak een milde tot ernstige coördinatiestoornis, die soms gepaard gaat met een lichte verstandelijke beperking. Daarnaast kunnen patiënten psychiatrische klachten ontwikkelen.

Diagnose

De diagnose voor de ziekte van Hartnup kan worden gesteld met laboratoriumonderzoek van de urine. Ook kan het nodig zijn om een biopsie van de darmwand te nemen om het transportdefect aan te tonen.

Behandeling

De ziekte van Hartnup is, net als alle stofwisselingsziekten, niet te genezen. Wel is het mogelijk om met behandeling de symptomen zoveel mogelijk te voorkomen of te verlichten. Patiënten hebben baat bij een eiwitrijke voeding en toediening van tryptofaan en vitamine B3. Doordat de huid van deze patiënten erg gevoelig is voor zonlicht, is het gebruik van sunblock voor blootgestelde lichaamsdelen verstandig.

Erfelijkheid

Zie "Erfelijkheid van stofwisselingsziekten"