

Inhibitory krystalizace – kaptopril a kyselina alfa-lipoová

Kaptopril: ACE inhibitor, při jehož užití dochází ke tvorbě kaptopril-cystein disulfidu, což vede ke snížení vylučování cystinu močí. Kaptopril-cystein disulfid je též 200× rozpustnější než cystin. Kaptopril má být používán jako alternativa k tradiční léčbě cystinurie (63, 66).

Kyselina alfa-lipoová: je doplněk stravy běžně užívaný při diabetické neuropatii jako antioxidant. Bylo prokázáno, že zvyšuje rozpustnost cystinu a zabraňuje tvorbě konkrementů. Obvykle se doporučují dávky do 1 200 mg/den. Je volně prodejná i v ČR (63, 66).

Antagonisté vazopresinu

Tolvaptan: Antagonista vazopresinového receptoru blokuje účinek antidiuretického hormonu v ledvinách a způsobuje polyurii, což snižuje koncentraci cystinu v moči. Nejčastějším nežádoucím účinkem je extrémní žízeň, může však vyvolat i hepatotoxicitu. V současnosti se k léčbě cystinurie nepoužívá (63, 66).

Vzhledem k tomu, že cystinurie je vzácné onemocnění, může mít mnoho lékařů s péčí o tyto pacienty jen omezené zkušenosti. Na stránkách mezinárodní nadace pro cystinurii jsou shrnuty současné poznatky o léčbě cystinurie (www.cystinuria.org).

V. 2,8-dihydroxyadenin

Deficit adenifosforibosyltransferázy (APRT) je dědičné autozomálně recesivní onemocnění. APRT je enzym přítomný ve všech lidských buňkách, který katalyzuje tvorbu adeninmonofosfátu z adeninu za přítomnosti fosforibosylpyrofosfátu. V nepřítomnosti APRT je adenin metabolizován xanthinoxidázou na 2,8-dihydroxyadenin, který se vylučuje ledvinami a je nerozpustný v moči, což vede ke krystalurii a urolitiáze (31, 67, 68).

a) Dietní doporučení

K prevenci recidivy se používá hydratace, omezení purinů ve stravě a allopurinol, což je klíčové. Alkalizace moči se nedoporučuje, jelikož se rozpustnost 2,8-DHA do pH 9 nezvyšuje (67, 68).

b) Medikamenty

Alopurinol (300 mg/den, děti 10 mg/kg/den):

Inhibitor xantinoxidázy, snižuje tvorbu 2,8-dihydroxyadeninu. Při léčbě alopurinolem se adenin stává převažujícím purinem vylučovaným močí namísto 2,8-dihydroxyadeninu. Při renálním selhání je potřeba dávky alopurinolu redukovat. Pacienti léčení alopurinolem mají být monitorováni pro možné nežádoucí účinky, zejména poruchy funkce jater, průjem či alergii, dětem by se měl podávat spíše výjimečně, zejména dívkám.

Febuxostat: Je inhibitor xantinoxidázy, při snižování vylučování 2,8-dihydroxyadeninu bývá účinnější než alopurinol. Doporučuje se u pacientů s intolerancí alopurinolu (67, 68).

VI. Xantin

Xantinurie, jedná se o vzácné dědičné onemocnění, které je způsobené nedostatkem xantindehydrogenázy/oxidázy (XDH/XO). Ty katalyzují finální kroky metabolismu purinů, konverzi hypoxantinu a xantinu na kyselinu močovou. Deficit XDH/XO vede k velmi nízkým až nedetekovatelným hladinám kyseliny močové nahrazované xantinem v séru a moči. Výsledná plazmatická akumulace a nadměrné vylučování xantinu močí je zodpovědné za artropatii, myopatii, krystalurickou nefropatii, urolitiázu a selhání ledvin. Většina pacientů je z oblasti Středního východu nebo Středomoří. Jde o onemocnění typicky dětského věku, které může často zůstat skryto při nespecifických potížích (bolesti břicha, dysurie, hematurie). Je tedy důležité, aby děti s těmito symptomy měly vždy ultrazvukové vyšetření břicha a odběry krve a event. i vyšetření odpadů do moči. Diagnózu potvrdí biotický nálezh chybějící aktivity XDH/XO v tenkém stěvě nebo játrech či metody molekulární genetiky (69, 70, 71).

a) Dietní doporučení

U pacientů se užívá především vysoká hydratace a omezení purinů ve stravě (71).

b) Medikamenty

Kauzální léčba neexistuje. Alkalizace moči nemá význam, jelikož pH moči nemá na rozpustnost xantinu vliv (71).