



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie monogeniche / Acidemia glutarica di tipo 2

Acidemia glutarica di tipo 2

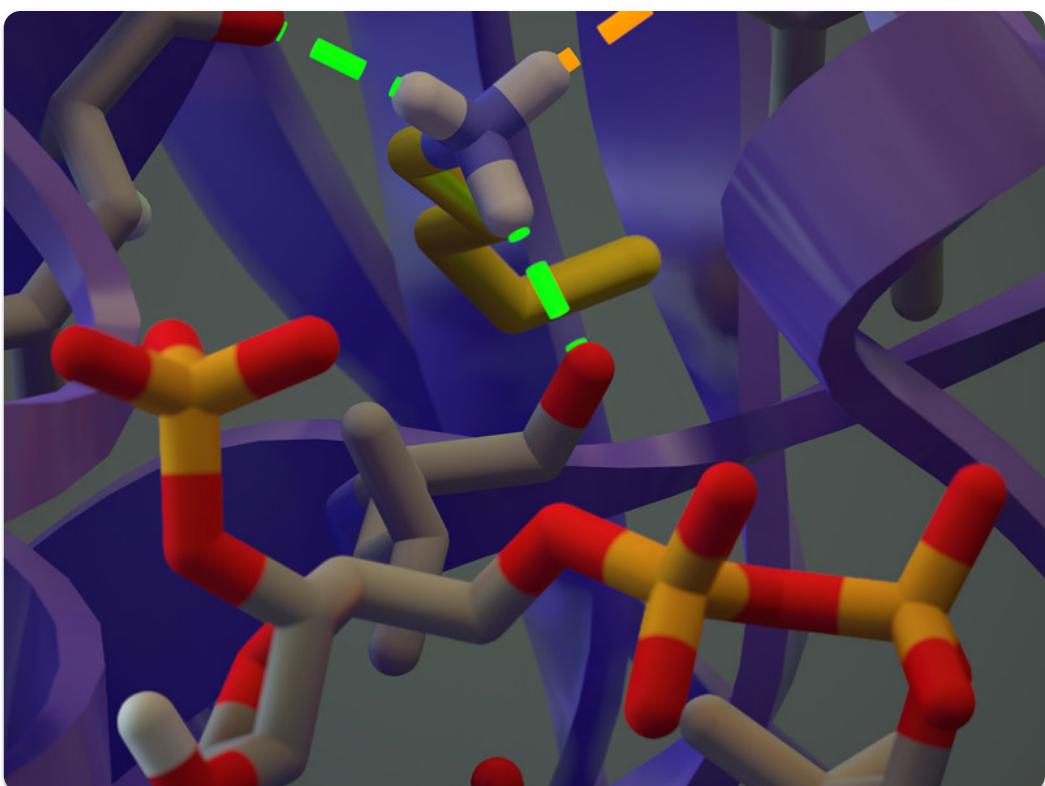
L'acidemia glutarica di tipo 2 è una rara malattia metabolica che colpisce l'ossidazione degli acidi grassi e degli aminoacidi. È caratterizzata da un aumento dei livelli di acido glutarico e di altri acidi come l'acido lattico.

Il risultato è

Variante assente

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi multipla (MADD), noto come acidemia glutarica di tipo 2, è un disturbo autosomico recessivo del metabolismo dell'acido glutarico, dell'acetilcolina, degli acidi grassi e degli aminoacidi. Si tratta di un disturbo autosomico recessivo del metabolismo dell'acido glutarico, dell'acetilcolina, degli acidi grassi e degli aminoacidi.

L'incidenza di questo deficit metabolico è stimata in 1 persona su 250.000, con ampie variazioni tra paesi ed etnie. È più frequente in Cina, dove la presenza della variante c.250G>A ha una frequenza dell'1,35% nel gruppo etnico Han.



Sintomi

Si tratta di un disturbo clinicamente eterogeneo. Le manifestazioni più gravi della MADD si verificano solitamente nelle prime ore di vita e comportano acidosi metabolica, cardiomiopatia grave e malattia epatica, con o senza anomalie congenite. D'altra parte, i casi più lievi si manifestano dall'infanzia all'età adulta con scompensi metabolici episodici, ipoglicemia ipoketotica, vomito, debolezza muscolare e insufficienza respiratoria, tra gli altri sintomi.

Gestione della malattia

Evitare il digiuno e l'integrazione con riboflavina, L-carnitina e CoQ10. La restrizione alimentare di grassi e proteine può essere un trattamento efficace in pazienti selezionati, a seconda della gravità della patologia.

Devono essere disponibili regimi di emergenza per qualsiasi scompenso metabolico. Il trattamento acuto prevede l'ospedalizzazione del paziente e l'iniezione di liquidi per via endovenosa, contenenti almeno il 10% di destrosio, e la terapia con bicarbonato a seconda dello stato metabolico.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs200920510

GEN O REGIONE

ETFDH

GENOTIPO

CC

SNP

rs796051965

GEN O REGIONE

ETFDH

GENOTIPO

AA

SNP

rs398124153

GEN O REGIONE

ETFDH

GENOTIPO

II

SNP

rs121964954

GEN O REGIONE

ETFDH

Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

L'acidemia glutarica di tipo 2 o MADD si differenzia dall'acidemia glutarica di tipo 1 in quanto non solo viene prodotta una quantità anomala di acido glutarico, ma aumentano anche altri acidi come l'acido lattico, etilmalonico, butirrico, isobutirrico, 2-metilbutirrico e isovalerico, ma aumentano anche i livelli di altri acidi come quello lattico, etilmalonico, butirrico, isobutirrico, 2-metilbutirrico e isovalerico. La MADD è il risultato di una carenza in uno dei 3 enzimi coinvolti nel trasporto di elettroni nei mitocondri e nel metabolismo dell'acetil-CoA e dell'acido glutarico.

I tre geni coinvolti nella MADD sono ETFDH, ETFA ed ETFB. Circa il 93% delle varianti patogene legate alla MADD si trovano in ETFDH. Il quadro clinico della MADD dovuto ai diversi difetti in ciascuno dei tre geni sembra essere indistinguibile; si va da casi lievi a casi gravi, presumibilmente a seconda della localizzazione e della natura della variante.

Va notato che, nonostante sia una malattia autosomica recessiva (devono essere presenti due copie di una variante patogena perché la malattia si sviluppi), in alcuni casi può svilupparsi in eterozigosi composta (quando c'è una copia di una mutazione su un cromosoma e un'altra copia di una mutazione diversa sull'altro).

Bibliografia

[Olsen RKJ, Olpin SE, Andresen BS, et al.](#) ETFDH mutations as a major cause of riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency. *Brain*, 2007; 130(8):2045-54.

[Pontoizeau C, Habarou F, Brassier A, et al.](#) Hyperprolinemia in Type 2 Glutaric Aciduria and MADD-Like Profiles. In: JIMD reports, 2015, p. 39-45.

[Prasun P.](#) Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. 2020 Jun 18. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pabon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

Limiti dello studio

L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti

"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia



