



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (SCADD)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (SCADD)

Disturbo autosomico recessivo della beta-ossidazione degli acidi grassi nei mitocondri, caratterizzato da un aumento dei livelli di butirrilcarnitina e di acido etilmalonico nel plasma e nelle urine.

Il risultato è

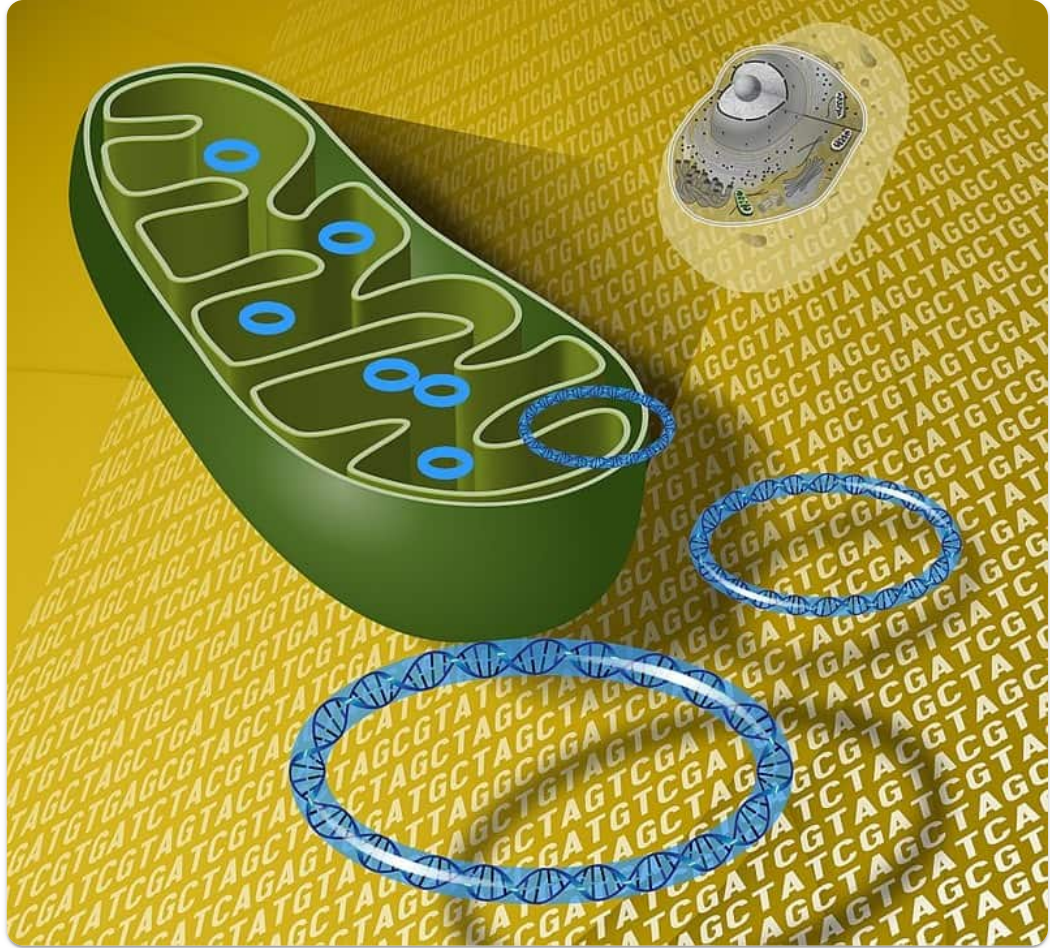
Variante assente

La beta-ossidazione degli acidi grassi è un processo metabolico essenziale per ottenere l'acetil-CoA, una molecola da cui i mitocondri delle cellule ricavano energia dai grassi.

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta o SCADD è un disturbo che colpisce la beta-ossidazione alterando l'enzima acil-CoA deidrogenasi coinvolto in questa via metabolica, con conseguente accumulo dei metaboliti butirrilcarnitina e acido etilmalonico.

Negli Stati Uniti, la maggior parte dei neonati con SCADD viene identificata attraverso programmi di screening neonatale. La maggior parte dei pazienti è solitamente asintomatica ed è ora considerata una caratteristica biochimica piuttosto che una patologia. D'altra parte, nei Paesi in cui la SCADD non fa parte di tali programmi, i bambini e gli adulti con SCADD vengono identificati se presentano sintomi clinici attraverso la valutazione biochimica dei livelli di SCADD. Nei Paesi in cui la SCADD non fa parte di tali programmi, i bambini e gli adulti affetti da SCADD vengono identificati se presentano sintomi clinici attraverso la valutazione biochimica dei livelli di acido etilmalonico o EMA e di butirrilglicina urinari, della butirrilcarnitina plasmatica e dell'attività dell'enzima acil-CoA deidrogenasi nei fibroblasti cutanei o muscolari.





Sintomi

Come nel caso di altri deficit di ossidazione degli acidi grassi, le alterazioni biochimiche caratteristiche della SCADD sono di solito assenti nei soggetti affetti da questa patologia, tranne nei momenti di stress fisiologico come il digiuno e la malattia.

I sintomi che si manifestano in modo eccezionale includono dismorfismi facciali, mancata crescita, difficoltà di alimentazione, acidosi metabolica, epilessia, ipoglicemia chetotica, mancata crescita, letargia, convulsioni, distonia, miopatia e ipotonia.

Gestione della malattia

Non esistono raccomandazioni globali per la gestione delle persone con SCADD con e senza sintomi a causa dell'assenza di studi di follow-up a lungo termine.

Se necessario, si suggerisce di evitare il digiuno come misura preventiva, poiché il digiuno può portare a disidratazione, acidosi metabolica e ipoglicemia in alcune persone con SCADD.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs28941773

GEN O REGIONE

ACADS

GENOTIPO

CC

SNP

rs387906950

GEN O REGIONE

ACADS

GENOTIPO

AA

SNP

rs1800556

GEN O REGIONE

ACADS

GENOTIPO

CC

SNP

rs140853839

GEN O REGIONE

ACADS

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®).

La SCADD è dovuta a varianti nel gene ACADS che codifica per la deidrogenasi dell'acil-CoA a catena corta, un enzima chiave nella beta-ossidazione mitocondriale degli acidi grassi. L'assenza dell'enzima provoca un accumulo tossico di butirrilcarnitina (C4-acilcarnitina) e ammoniaca.

Naito et al. sono stati i primi a identificare la SCADD in un paziente che era eterozigote composto per due varianti rare nel gene ACADS: c.136C>T e c.319C>T. Successivamente, sono stati identificati pazienti di ascendenza ebraica Ashkenazi con c.319C>T. La maggior parte dei pazienti con sintomi sono omozigoti per una rara variante missense o missenso in ACADS o composti eterozigoti di una variante rara e di una delle due varianti comuni c.511C>T e c.625G>A che producono una forma strutturalmente e cataliticamente alterata dell'enzima. Le varianti comuni c.511C>T e c.625G>A, isolatamente e in omozigosi, conferiscono una certa suscettibilità a sviluppare la SCADD.

Bibliografia

[Naito E, Indo Y, Tanaka K.](#) Identification of two variant short chain acyl-coenzyme A dehydrogenase alleles, each containing a different point mutation in a patient with short chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency. J Clin Invest. 1990 May;85(5):1575-82.

[Nagan N, Kruckeberg KE, Tauscher AL, et al.](#) The frequency of short-chain acyl-CoA dehydrogenase gene variants in the US population and correlation with the C(4)-acylcarnitine concentration in newborn blood spots. Mol Genet Metab. 2003 Apr;78(4):239-46.

[Nochi Z, Olsen RKJ, Gregersen N](#) . Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: from gene to cell pathology and possible disease mechanisms. J Inher Metab Dis. 2017 Sep;40(5):641-655.

[Wolfe L, Jethva R, Oglesbee D, et al](#) . Short-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. 2011 Sep 22 [updated 2018 Aug 9]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon 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



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

