



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE  
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

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

## Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCADD)

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCADD) è il più comune disturbo autosomico recessivo della beta-ossidazione mitocondriale degli acidi grassi che si manifesta con crisi metaboliche rapidamente progressive.

Il risultato è

Variante assente

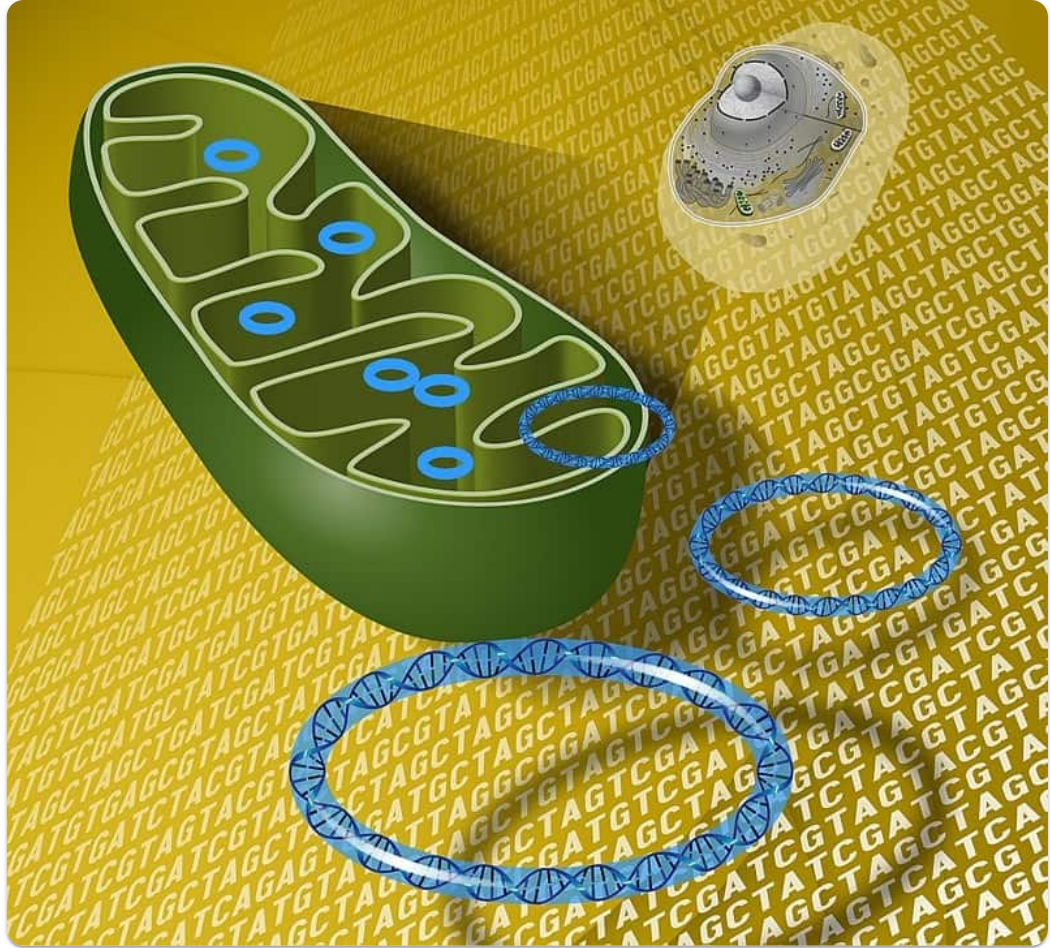
La beta-ossidazione degli acidi grassi è un processo metabolico che fornisce energia quando le scorte di glicogeno epatico sono esaurite durante il digiuno prolungato.

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCADD) appartiene al gruppo degli errori innati di ossidazione mitocondriale ed è il più comune disturbo recessivo della beta-ossidazione degli acidi grassi. La malattia si manifesta con l'insorgenza di crisi metaboliche rapidamente progressive e potenzialmente pericolose per la vita.

La MCADD è causata da varianti patogene nel gene ACADM che colpiscono l'enzima acil-CoA deidrogenasi a catena media. Questo enzima è essenziale nella beta-ossidazione e, se alterato, può portare a un accumulo tossico di esteri di acilcarnitina a catena media.

La MCADD è ora inclusa nei programmi di screening neonatale. La prevalenza della MCADD nella popolazione generale è di circa 5 su 100.000 nascite e può variare a seconda della popolazione, essendo particolarmente diffusa nelle persone provenienti dal Nord Europa.





## Sintomi

Livelli elevati di C8-acilcarnitina (ottanoilcarnitina) nei fluidi corporei con valori leggermente aumentati di C6- e C10-acilcarnitina.

Le crisi metaboliche si presentano con ipoglicemia ipocetotica, letargia, vomito, convulsioni e coma e possono essere fatali in assenza di un intervento medico urgente.

## Gestione della malattia

L'intervento abituale quando si verifica una crisi metabolica è la somministrazione orale di carboidrati semplici per invertire il processo catabolico di beta-ossidazione e attivare l'anabolismo.

Per ridurre al minimo l'insorgenza di crisi metaboliche, si raccomanda di evitare il digiuno e di monitorare i livelli di glucosio nella dieta. Spesso si consigliano pasti frequenti ad alto contenuto di carboidrati complessi, una dieta a basso contenuto di grassi e l'evitamento di alimenti contenenti olio ad alto contenuto di trigliceridi a catena media, come l'olio di cocco.

## Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs398123074

GEN O REGIONE

**ACADM**

GENOTIPO

**TT**

SNP

**rs398123073**

GEN O REGIONE

**ACADM**

GENOTIPO

**TT**

SNP

**rs770273135**

GEN O REGIONE

**ACADM**

GENOTIPO

**TT**

SNP

**rs121434281**

GEN O REGIONE

**ACADM**

*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®).*

Il gene ACADM codifica per l'acil-CoA deidrogenasi a catena media, un enzima coinvolto nella fase iniziale della beta-ossidazione mitocondriale degli acidi grassi. Si tratta di un processo aerobico che scinde gli acidi grassi in acetil-CoA da cui si ottiene energia.

Ad oggi, sono state identificate diverse varianti patogene nell'ACADM che causano la malattia. Di queste, la variante c.985A>G è la più frequente nei nordeuropei, essendo presente nell'80% dei pazienti. Questa variante produce un cambiamento aminoacidico che influisce sulla corretta funzionalità della proteina.

Un'altra variante patogena comune nei pazienti MCADD è la c.199T>C, con una frequenza allelica di circa il 6%. Questa variante è solitamente presente in eterozigosi composta insieme a c.985A>G. I pazienti eterozigoti composti per c.985A>G e c.199T>C di solito mostrano manifestazioni cliniche più lievi, mentre quelli omozigoti per c.985A>G presentano sintomi dopo la nascita.

## Bibliografia

[Maier EM, Gersting SW, Kemter KF, et al. Protein misfolding is the molecular mechanism underlying MCADD identified in newborn screening. Hum Mol Genet. 2009 May 1;18\(9\):1612-23.](#)

[Merritt JL 2nd, Chang IJ. Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency. 2000 Apr 20 \[updated 2019 Jun 27\]. 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

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



- ▶ Kazakhstan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

