



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

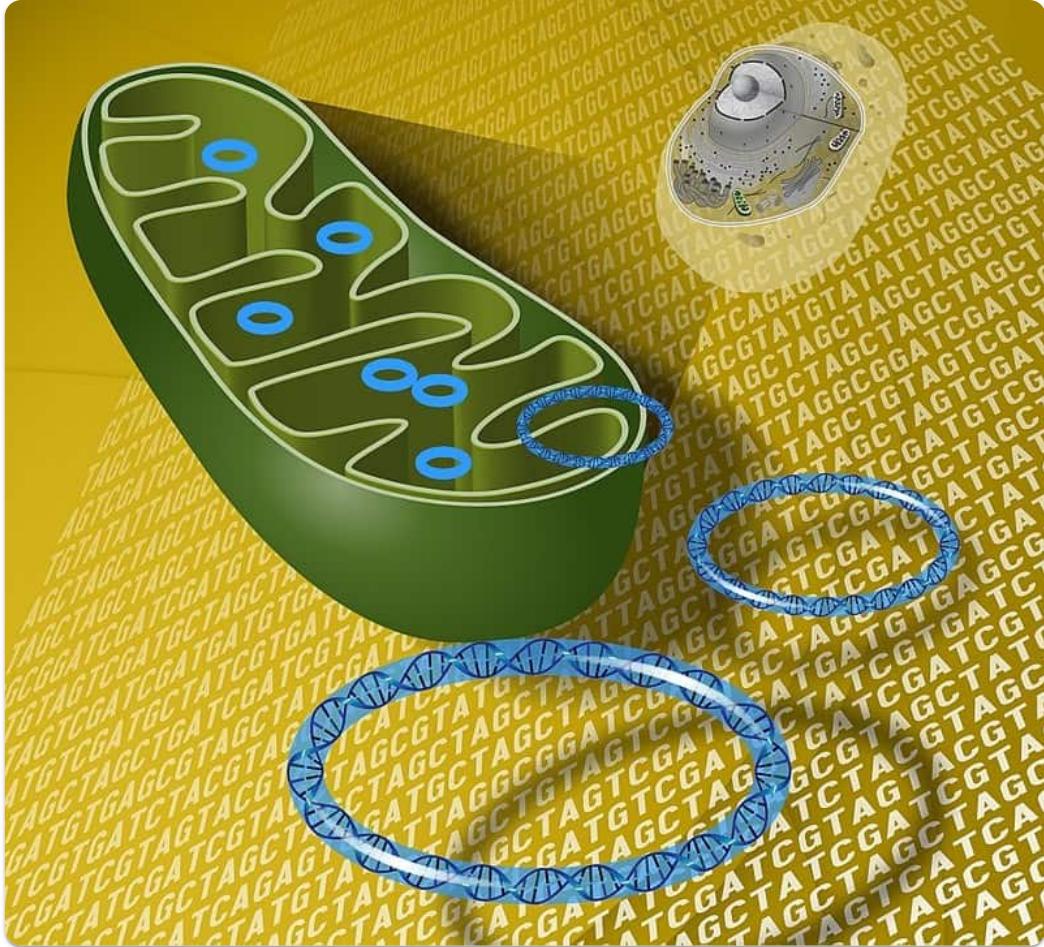
Variante assente

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 influenza 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

