



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCADD)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCADD)

Si tratta di un disturbo dell'ossidazione mitocondriale degli acidi grassi a catena lunga con manifestazioni cliniche molto variabili. Provoca sintomi quali cardiomiopatia, ipoglicemia e intolleranza all'esercizio fisico.

Il risultato è

Variante assente

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCADD) appartiene al gruppo delle malattie da errori innati del metabolismo. Si tratta di una patologia con un quadro clinico molto variabile; i soggetti affetti da VLCADD possono presentare sintomi che vanno da lievi a gravi e comprendono: cardiomiopatia, ipoglicemia ipocetotica, malattie epatiche, intolleranza all'esercizio fisico e rabdomiolisi.

La VLCADD è spesso inclusa nei programmi di screening neonatale, dove di solito vengono determinati i livelli di acilcarnitina. L'incidenza è stimata tra 1 su 30.000 e 1 su 100.000 nascite.



Sintomi

Il VLCADD è una malattia clinicamente eterogenea e si divide in tre sottotipi:

- La VLCADD infantile grave si manifesta tra i 3 e i 12 mesi di vita e durante il periodo neonatale. È caratterizzata da ipoglicemie ipocetotiche, epatopatie, aritmie cardiache e cardiomiopatie potenzialmente letali.
- La VLCADD infantile moderatamente grave ha un esordio più tardivo (dal primo periodo neonatale all'infanzia) e di solito si presenta con ipoglicemia ipocetotica, bassa mortalità e, raramente, cardiomiopatia.
- La VLCADD miopatica a esordio tardivo si manifesta in bambini più grandi e giovani adulti (di solito oltre i 10 anni di età), con coinvolgimento isolato dei muscoli scheletrici, intolleranza all'esercizio fisico, mialgia, rabdomiolisi, artrite reumatoide e mialgia. Di solito è scatenata dall'esercizio fisico, dal digiuno, dal caldo o dal freddo o da aggressioni di qualsiasi tipo, sebbene anche le infezioni virali possano innescare o accelerare il processo.

Gestione della malattia

Per prevenire l'insorgenza dei sintomi, i pazienti con VLCADD devono evitare il digiuno e seguire una dieta controllata a basso contenuto di acidi grassi a catena lunga, ad alto contenuto di trigliceridi a catena media e ricca di proteine. A volte si consiglia l'integrazione con oli ricchi di trigliceridi a catena media o trieptanoina, carnitina, acido linoleico, acido arachidonico, acido alfa-linolenico e acido docosaesaenoico. Nei bambini si consigliano pasti frequenti e l'esercizio fisico deve essere eseguito secondo le raccomandazioni mediche, evitando esercizi faticosi per evitare che i pazienti sviluppino un'intolleranza all'esercizio. I pazienti che sviluppano rabdomiolisi di solito migliorano con diete ricche di carboidrati.

In caso di crisi metabolica, vengono solitamente somministrati liquidi ad alta energia (più del 10% di destrosio).

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs545215807

GEN O REGIONE

ACADVL

GENOTIPO

GG

SNP

rs796051917

GEN O REGIONE

ACADVL

GENOTIPO

II

SNP

rs751995154

GEN O REGIONE

ACADVL

GENOTIPO

GG

SNP

rs113994168

GEN O REGIONE

ACADVL

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 ACADVL codifica per la deidrogenasi acilica a catena molto lunga (VLCADD), una proteina coinvolta nel metabolismo degli acidi grassi a catena lunga.

La VLCADD è ereditata come tratto autosomico recessivo, ma può anche presentarsi in eterozigosi composta, cioè quando è eterozigote per due diverse varianti patogene. La variante c.848T>C o p. Val283Ala è la variante patogena più comune nei pazienti con VLCADD e rappresenta circa il 10-29% degli alleli che causano la malattia. Questa variante è stata osservata in omozigosi ed eterozigosi composta.

Bibliografia

[Leslie ND, Saenz-Ayala S.](#) Very Long-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency. 2009 May 28 [updated 2022 Jun 16]. 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.

[Miller MJ, Burrage LC, Gibson JB, et al.](#) Recurrent ACADVL molecular findings in individuals with a positive newborn screen for very long chain acyl-coA dehydrogenase (VLCAD) deficiency in the United States. Mol Genet Metab. 2015 Nov;116(3):139-45.

[Rovelli V, Manzoni F, Viau K, et al.](#) Clinical and biochemical outcome of patients with very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. Mol Genet Metab. 2019 May;127(1):64-73.

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.



[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



