

## ACIDEMIA ISOVALERICA ( IVA)

### **Descrizione:**

L'acidemia isovalerica è una malattia metabolica ereditaria che inizia nell'infanzia e che si manifesta sia in forma acuta sia con andamento cronico intermittente.

### **Sinonimi:**

- Deficit di acido isovalerico-CoA deidrogenasi
- Isovalericoacidemia
- Deficit di isovaleril-CoA carbossilasi

### **Segni e sintomi:**

L'esordio può manifestarsi precocemente nei primi giorni di vita o, più tardivamente, nel primo anno. La forma acuta è caratterizzata da attacchi di vomito, inappetenza e apatia. I neonati diventano sempre più letargici, presentano aumentata irritabilità muscolare e sono spesso ipotermici, e di solito emanano un odore intenso e caratteristico, di piedi sudati. Episodi intermittenti sono il più delle volte scatenati da infezioni delle prime vie respiratorie o da eccessivo consumo di cibi ad alto contenuto proteico, a cui può seguire acidosi severa e stato di coma. Gli episodi di chetoacidosi tendono a manifestarsi spesso nella prima o nella seconda infanzia, ma di solito diminuiscono con il crescere dell'età. I bambini affetti da acidemia isovalerica spesso presentano una naturale avversione per i cibi ad alto contenuto proteico, anche in età giovanile. La malattia può essere diagnosticata in epoca prenatale misurando la concentrazione di isovalerilglicina nel liquido amniotico.

### **Eziologia**

L'acidemia isovalerica è ereditata come carattere autosomico recessivo, come tutte le acidemie organiche note. I sintomi dell'acidemia isovalerica sono una conseguenza del deficit dell'enzima isovaleril-CoA deidrogenasi, necessario per l'ossidazione dell'aminoacido leucina. Molti dei sintomi delle acidemie organiche sono peggiorati in conseguenza della deplezione secondaria di carnitina.

### **Epidemiologia**

La malattia colpisce in egual misura entrambi i sessi.

### **Malattie correlate**

Vedi: acidemia metilmalonica; acidemia propionica; aciduria glutarica tipo II; malattia dello sciroppo d'acero; iperglicemia non chetotica.

### **Terapia**

L'acidemia isovalerica è trattata con moderata restrizione dietetica di leucina e apporto supplementare di L-carnitina. La somministrazione orale di glicina alla dose di 150-300 mg/kg/die è una terapia salva vita, e consente accrescimento e sviluppo normali; altre terapie sono sintomatiche e di supporto. Per le famiglie dei bambini affetti è raccomandata la consulenza genetica.

Con la terapia e una dieta a basso contenuto proteico la malattia assume un andamento cronico intermittente, rendendo possibile una vita pressochè normale.