

ACIDEMIA METILMALONICA

Descrizione

Le forme di acidemia metilmalonica sono causate da un difetto enzimatico nell'ossidazione degli aminoacidi. L'acidosi metabolica che ne deriva provoca i sintomi descritti oltre,

Sinonimi

- Aciduria metilmalonica

Segni e sintomi

L'esordio dei sintomi si manifesta di solito nei primi mesi di vita. Sonnolenza, coma e crisi epilettiche esordiscono acutamente, con conseguente ritardo mestruale a lungo termine. I sintomi possono inoltre includere letargia, ridotto accrescimento, vomito ricorrente, disidratazione, disturbi respiratori, ipotonia muscolare ed epatomegalia. Le alterazioni degli esami di laboratorio includono una concentrazione anormalmente elevata di acido metilmalonico nel sangue e nelle urine. È presente acidosi metabolica. Il sangue e le urine possono presentare elevati livelli di chetoni e una eccessiva quantità dell'aminoacido glicina; inoltre può anche verificarsi iperammoniemia e ipoglicemia, mentre i livelli di globuli bianchi possono essere inferiori alla norma.

Eziologia

Le forme di acidemia metilmalonica, che segregano in quattro gruppi di complementazione, sono tutte ereditate come caratteri autosomici recessivi e sono causate da difetti dell'enzima metilmalonil-CoA mutasi o degli enzimi implicati nella sintesi dell'adenosilcobalamina. Molti degli effetti delle acidemie organiche sono peggiorati dalla carenza secondaria di carnitina.

Malattie correlate

Vedi: acidemia propionica.

Epidemiologia

L'incidenza dell'acidemia metilmalonica è approssimativamente da 1:50.000 a 1:100.000 nascite.

Terapia

La dieta deve essere attentamente controllata. Il trattamento comprende un regime dietetico a basso contenuto proteico e/o la restrizione dell'apporto degli aminoacidi isoleucina, valina e treonina. Per assicurare una dieta bilanciata ai bambini affetti devono essere usati appositi alimenti. Dosi farmacologiche di vitamina B12 sono indicate nelle varianti B12-responsive. L'apporto supplementare di carnitina alle dosi di 100-300 mg/kg/die è raccomandata per il deficit

associato di carnitina. Per le famiglie dei bambini affetti è raccomandata la consulenza genetica; il rischio di ricorrenza è pari al 25 per cento.