

ACIDEMIA PROPIONICA

Descrizione

L'acidemia propionica è una malattia ereditaria causata dal deficit dell'enzima biotino dipendente propionil-CoA carbossilasi (PCC), che esordisce di solito in epoca neonatale con evoluzione catastrofica.

Sinonimi

- Iperglicinemia con chetoacidosi e leucopenia
- Iperglicinemia chetotica
- Deficit di propionil-CoA carbossilasi

Segni e sintomi

I segni iniziali comprendono intolleranza alle proteine, vomito, scarso accrescimento, letargia e grave acidosi metabolica, mentre infezioni concomitanti possono risultare fatali; altri segni includono ipotonia, leucopenia e alterazioni epatiche. Nel sangue si ritrova un'elevata concentrazione di glicina e una quantità massiva di acido propionico. Sono possibili anomalie elettroencefalografiche e i pazienti possono presentare ritardo nello sviluppo psicomotorio. Per dosare l'attività della PCC negli amniociti è indicata l'amniocentesi; in alternativa si può misurare la concentrazione di metilcitrato nel liquido amniotico. Quando la malattia viene sospettata in pazienti e nei loro parenti potenziali portatori, la diagnosi definitiva richiede il dosaggio dell'attività della PCC nei leucociti e nei fibroblasti. In assenza di trattamento l'acidosi e la chetosi provocano disidratazione, letargia e vomito e inoltre si può verificare compromissione cerebrale con coma e convulsioni generalizzate fino al decesso.

Eziologia

L'acidemia propionica è una malattia a trasmissione autosomica recessiva. I genitori dei pazienti affetti possono essere consanguinei. I segni ed i sintomi sono causati dall'acidosi metabolica dovuta al deficit di PCC, necessaria per il metabolismo degli aminoacidi isoleucina, valina, treonina e metionina, mentre molti degli effetti sfavorevoli sono dovuti a deplezione secondaria di carnitina.

Epidemiologia

Entrambi i sessi sono affetti in eguale misura. L'incidenza stimata è di 1:100.000 nascite.

Malattie correlate

Vedi: acidemia metilmalonica

Terapia

La terapia si basa su infusione di liquidi ed elettroliti. Per bilanciare l'acidosi viene somministrato bicarbonato di sodio, ed eventualmente viene eseguita dialisi peritoneale o emodialisi. In ogni modo il trattamento deve essere instaurato appena viene riconosciuta l'acidosi. Il trattamento a lungo termine comprende il mantenimento di una dieta ipoproteica mediante l'utilizzo di speciali lattici artificiali a basso contenuto di isoleucina, valina, treonina e metionina. Seguendo tali diete i pazienti possono mantenere un buon controllo metabolico con un livello di accrescimento e sviluppo accettabile, a patto che venga assicurata un'adeguata nutrizione attraverso l'utilizzo di alimenti medicinali. I pazienti con acidemia propionica sviluppano un deficit secondario di carnitina a causa della perdita urinaria di propionil-carnitina e di altre acil-carnitine. Nelle sindromi da deficit da carnitina viene alterato il trasporto degli acidi grassi nei mitocondri per l'ossidazione e la produzione di energia. Poiché grandi quantità di glucosio devono essere usate per le richieste metaboliche del paziente, si sviluppa spesso ipoglicemia. È possibile che nei pazienti con acidemia propionica rispondano al trattamento sperimentale con biotina.