

ASPARTILGLUCOSAMINURIA (AGA)

Descrizione

L'aspartilglucosaminuria è una malattia da accumulo lisosomale che colpisce più comunemente soggetti di origine finnica. La malattia è causata da difetto dell'aspartilglucosaminidasi.

Sinonimi

- Aspartilglicosaminuria

Segni e sintomi

L'aspartilglucosaminuria è caratterizzata da uno sviluppo anormale fin dai primi mesi di vita con infezioni ricorrenti, diarrea e progressiva grossolana deformazione del volto. Possono essere presenti modeste anomalie scheletriche, e si possono formare depositi nel cristallino. Dopo i 5 anni può manifestarsi deterioramento mentale, frequentemente accompagnato da disturbi del comportamento. Negli anni successivi si manifestano problemi polmonari, cardiaci ed amatoologici. Il paziente può sviluppare insufficienza mentale, sviluppo irregolare del cranio e della faccia, con guance infossate, naso allargato e faccia larga. Può essere presente scoliosi e il collo può essere insolitamente corto. La statura nell'età adulta è solitamente inferiore alla norma.

Eziologia

L'aspartilglucosaminuria è ereditata come carattere autosomico recessivo. Il gene responsabile della malattia è localizzato nella regione 4q21, del braccio lungo il cromosoma 4. Il deficit dell'enzima aspartilglucosaminidasi causa accumulo di aspartilglucosaminuria che provoca disturbi in diversi sistemi organici. Anche se i soggetti più colpiti da questa patologia sono di origine finnica, l'aspartilglucosaminuria può manifestarsi in persone di qualunque origine etnica.

Epidemiologia

L'aspartilglucosaminuria è una patologia rara che colpisce entrambi i sessi in egual misura. Tuttavia, in Finlandia, dove è stato registrato il maggior numero di casi, sono stati stimati 130 casi su 4,5 milioni di soggetti, mentre nel resto del mondo la condizione è estremamente rara.

Malattie correlate

Vedi: mucopolisaccaridosi; mucopolisaccaridosi tipo III; mucopolisaccaridosi tipo II.

Terapia

Il trattamento dell'aspartilglucosaminuria è sintomatico. Per le famiglie affette è essenziale la consulenza genetica. Una terapia enzimatica sostitutiva per il trattamento dell'aspartilglucosaminuria è in corso di sperimentazione.