

CARNOSINEMIA

Descrizione

I pazienti con carnosinemia, una malattia metabolica ereditaria, possono presentare disturbi neurologici, tra cui grave ritardo mentale o convulsioni miocloniche. Tuttavia, non è ancora stata stabilita una relazione causale tra i sintomi ed il difetto enzimatico.

Sinonimi

- Deficit di carnosinasi
- Omocarnosinosi

Segni e sintomi

In alcuni pazienti con carnosinemia le convulsioni si manifestano a meno di 1 anno di età. L'accrescimento e lo sviluppo psicomotorio risultano ritardati, con l'evolversi del danno neurologico, si manifestano spasmi mioclonici a carico del capo e degli arti. Entro i due anni di età si rendono manifesti i segni di ritardo mentale. In altri casi, i bassi livelli sierici di carnosinasi non comportano la manifestazione di sintomi.

Eziologia

La carnosinemia è una malattia metabolica autosomica recessiva di cui non sono chiari i meccanismi biochimici. Risulta fondata su un metabolismo alterato della carnosina (β -alanil-L-istidina) un dipeptide che si ritrova normalmente nei muscoli, da parte dell'enzima carnosinasi. I pazienti presentano di solito carnosinuria e difetto della carnosinasi nel siero.

Epidemiologia

La carnosinemia è una malattia molto rara che colpisce entrambi i sessi in egual misura.

Terapia

Il trattamento è sintomatico e di supporto.