

DEFICIT DI FOSFOENOLPIRUVATO CARBOSSICHINASI (PEPCK)

Descrizione

L'enzima PEPCK è presente in distinte isoforme sia nel cytosol sia nei mitocondri. Il deficit di entrambi gli enzimi determina un difetto estremamente raro del metabolismo dei carboidrati caratterizzato da insufficienza della gluconeogenesi e dell'acidosi lattica.

Sinonimi

- Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi, mitocondriale o citosolico

Segni e sintomi

I sintomi principali sono acidosi lattica, ipotonia, ipoglicemia, epatomegalia e scarso accrescimento. Il decorso della malattia può essere molto rapido. È stato descritto il caso di un paziente con deficit mitocondriale di PEPCK nel quale erano presenti edemi periferici, epatopatia, e febbre: non è noto se questi sintomi siano correlati al difetto metabolico. La diagnosi di deficit di PEPCK può essere fatta subito dopo la nascita mediante analisi biochimica dei fibroblasti.

Eziologia

Il deficit di PEPCK è ereditato come carattere autosomico recessivo.

Epidemiologia

Entrambi i sessi sono colpiti in egual misura.

Malattie correlate

Vedi: sindrome di Korsakoff; malattia di Leigh; deficit di piruvico carbossilasi; deficit di piruvico deidrogenasi.

Terapia

Il trattamento è sintomatico e di supporto. Per i familiari dei pazienti è utile la consulenza genetica. Il trattamento dell'acidosi lattica grave con dicloro-acetato migliora i dati di laboratorio, ma la sua efficacia sui sintomi è tuttora oggetto di studio.