

DEFICIT DI PIRUVATO CARBOSSILASI

Descrizione

Il deficit di piruvato carbossilasi è una delle cause di acidosi lattica primaria. Il deficit impedisce la conversione di piruvato in ossalacetato, interferendo con la gluconeogenesi e determinando acidosi lattica.

Sinonimi

- Atassia con acidosi lattica

Segni e sintomi

Il deficit di piruvato carbossilasi può manifestarsi alla nascita con acidosi metabolica, stentato accrescimento, atassia, ipotonia, convulsioni, vomito, spasticità e alterazioni della motilità oculare.

Eziologia

Il deficit di piruvato carbossilasi è trasmesso come carattere autosomico recessivo. Il gene responsabile della malattia è localizzato sul braccio lungo il cromosoma 11.

Epidemiologia

Il deficit di piruvato carbossilasi è una malattia molto rara che colpisce entrambi i sessi in uguale misura.

Malattie correlate

Vedi: malattia di Leigh; deficit di piruvato deidrogenasi (PDH); sindrome di Korsakoff.

Terapia

La terapia si basa sulla limitazione dell'apporto di proteine e carboidrati nella dieta. La somministrazione di biotina può essere efficace in alcuni casi, dal momento che l'enzima richiede come cofattore questa vitamina. Altri trattamenti sono sintomatici e di supporto. Per i familiari dei pazienti è consigliata la consulenza genetica. È in fase di sperimentazione l'impiego di dicloroacetato per il trattamento dell'acidosi lattica.