

DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI (PDH)

Descrizione

Il deficit di piruvato deidrogenasi (PDH) è un disordine del metabolismo dei carboidrati che determina acidosi lattica persistente o ricorrente, ritardo mentale e altri sintomi e segni neurologici. Il complesso enzimatico è costituito da cinque diverse subunità codificate sia su cromosomi autosomi sia sul cromosoma X.

Sinonimi

- Alaninuria
- Atassia intermittente con deficit di piruvato deidrogenasi
- Acidemia lattica e piruvica con atassia e ipostenia periodica

Segni e sintomi

I deficit biochimici risultanti dal deficit di PDH possono variare da acidosi grave (dovuta a livelli eccessivi di acido lattico) che si manifesta subito dopo la nascita, a solo modesto aumento dei livelli di acido lattico in seguito all'assunzione di un pasto ricco di carboidrati. In alcuni casi l'aumento dei livelli plasmatici di acido lattico e la presenza di alaninuria si verificano solo durante un episodio acuto. La diagnosi si basa sul dosaggio dell'attività dell'enzima piruvato deidrogenasi sui fibroblasti in coltura. Gli episodi di atassia si verificano spesso in correlazione con infezioni delle vie aeree o con stress fisici minori. Lo sviluppo corporeo può essere rallentato e possono verificarsi deficit neurologici e ritardo mentale di diversa gravità.

Eziologia

Il deficit di piruvato deidrogenasi può essere ereditato sia come carattere autosomico recessivo sia come carattere legato al cromosoma X, a seconda della subunità enzimatica mutata. Il deficit dell'enzima piruvato deidrogenasi determina un difetto nell'ossidazione del piruvato e acidosi lattica.

Epidemiologia

I maschi sono affetti in misura leggermente superiore rispetto alle femmine.

Malattie correlate

Vedi: malattia di Leigh.

Terapia

La terapia si basa su una dieta ricca di grassi e povera di carboidrati. È opportuno evitare infezioni e stress. Alcuni casi possono rispondere al trattamento con tiamina (vitamina B1) e acido lipodico. Per i familiari dei pazienti è raccomandata la consulenza genetica. È in fase di sperimentazione

l'impiego di idrocloroacetato per il trattamento della acidosi lattica: sono però necessari ulteriori studi per definire l'efficacia e la tollerabilità a lungo termine di questa sostanza nel trattamento del deficit di PDH.