

IPERPROLINEMIA TIPO I

Descrizione

L'iperprolinemia tipo I è una malattia ereditaria molto rara, caratterizzata da un'eccessiva quantità di prolina nel sangue e nelle urine. L'elevato livello di questo aminoacido è causato da un deficit dell'attività dell'enzima prolina ossidasi.

Sinonimi

- Deficit di prolina deidrogenasi
- Deficit di prolina ossidasi

segni e sintomi

la diagnosi viene eseguita con il dosaggio della p'rolina nel plasma: la concentrazione plasmatica di prolina è compresa tra 500 e 2000 μM . Altri reperti comprendono elevati livelli urinari di idrossiprolina e glicina. In associazione con questa condizione sono stati descritti disturbi renali, ma si ritiene che non abbiano una correlazione causale.

Eziologia

L'iperprolinemia tipo I è trasmessa come carattere autosomico recessivo.

Epidemiologia

La malattia è presente fin dalla nascita. Entrambi i sessi sono colpiti in uguale misura

Malattie correlate

Vedi: iperprolinemia tipo II.

Terapia

Non è indicata alcuna terapia