

:: Keskipitkäketjuinen Acyl-CoA dehydrogenaasipuutos

Orpha number: ORPHA42

YHTEENVETO

Synnyinäinen mitokondriaalisen rasvahappotuotannon häiriö, jossa kehittyy nopeasti etenevä aineenvaihdunnallinen kriisi. Siihen kuuluvat akuutit hypoketoottiset hypoglykemia-kohtaukset, tajunnan tason muutokset, oksentelu, kouristukset ja tajuttomuus, joka voi johtaa kuolemaan ilman välitöntä hoitoa. Korkeimmillaan esiintyvyys on pohjois-eurooppalaisessa väestössä.

Tavallisesti puutos ilmenee 3-24 kuukauden iässä aiemmin terveellä lapsella. Sitä on kuvattu myös vastasyntyneillä tai vasta aikuisena riittävän aineenvaihdunnallisen stressin (kuten huomattava määrä alkoholia) seurauksena. Kuitenkin monet pysyvät oireettomina koko elämänsä. Tyypillisesti tulehdustauti, paastoaminen tai leikkaukset voivat laukaista hypoketoottisen hypoglykemian, tajunnan tason laskun ja oksentelun. Kohtaus voi johtaa hengitysvaikeuksiin, kouristuskohtauksiin, maksan suurentumiseen ja ilman ensiapuhoitoa sydänpysähdykseen. Mahdollinen aivojen vaurioituminen näiden kohtauksien aikana voi johtaa aivovammaan. Äkkikuolema voi joskus olla ensimmäinen oire. Kokemuksen mukaan noin 25 % potilaista menehtyy ensimmäisen kohtauksen aikana.

Tila periytyy autosomissa peittyvästi. Sen aiheuttavat mutaatiot ACADM-geenissä (kromosomi 1p31), joka koodaa mitokondriaalista MCAD-proteiinia. Sen tavallisin mutaatio c.985A>G, (K329E), p.(Lys329Glu) edusti 80 %:a oireellisista tautitapauksista ennen vastasyntyneiden seulontaa, joka on tuonut esiin muita ACADM-mutaatioita.

Diagnoosi tehdään plasman tai kuivan veritäplän asylnkarnitiinin alalajien tyypillisesti poikkeavasta jakaumasta ja se varmistetaan mutaatiotutkimuksella. Hoidossa olennaisinta on paaston välttäminen. Keskipitkäketjuisia rasvahappoja vältetään, mutta muita ravintosuosituksia ei tarvita. Oireiden ilmaannuttua annetaan yksinkertaisia hiilihydraatteja suun kautta (glukoositabletit) tai suonen sisäisesti, kunnes verensokeri pysyy yli 5 mmol/l tasolla. Tulehdustautien aikana varaudutaan välittömiin ensiaputoimiin. Keinotekoisia makeutusaineita vältetään. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/4 900 - 1/27 000 vastasyntynyttä.



Asiantuntijat:

- Dr. Simon OLPIN

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: February 2014

Translation updated: September 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

