

:: Ισοβαλερική οξυαιμία

Αριθμός Orphanet: 33

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ισοβαλερική οξυαιμία (IVA) είναι μία αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομική οργανική οξυουρία που χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ισοβαλέριλο-CoA και παρουσιάζει μεγάλη κλινική ετερογένεια. Μπορεί να εμφανισθεί στη βρεφική ηλικία με οξείες εκδηλώσεις εμέτων, δυστροφία, σπασμούς, λήθαργο, χαρακτηριστική οσμή «ιδρωμένων ποδιών», οξεία παγκρεατίτιδα και ήπια έως σοβαρή αναπτυξιακή καθυστέρηση ή στην παιδική ηλικία με μεταβολική οξέωση, που προκαλείται μετά από παρατεταμένη νηστεία, αυξημένη πρόσληψη τροφών πλουσίων σε πρωτεΐνες, ή λοιμώξεις και μπορεί να αποβεί μοιραία αν δεν αντιμετωπιστεί άμεσα. Αναφέρονται επίσης χρόνιες διαλείπουσες εκδηλώσεις και ασυμπτωματικοί ασθενείς

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2014

Μετάφραση: Δεκέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

