

:: Ανεπάρκεια της Πυροσταφυλικής Αφυδρογονάσης E1-άλφα

Αριθμός Orphanet: 79243

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης E1-άλφα είναι η πιο συχνή μορφή ανεπάρκειας της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης (PDHD, δείτε αυτόν τον όρο), που χαρακτηρίζεται από κυμαινόμενο βαθμό γαλακτικής οξέωσης, διαταραχή στη ψυχοκινητική ανάπτυξη, υποτονία και νευρολογική δυσλειτουργία. Ο επιπολασμός είναι άγνωστος. Πάνω από 200 ασθενείς έχουν αναφερθεί και ενώ υπάρχουν περίπου ισάριθμοι άνδρες και γυναίκες, οι άνδρες ασθενείς συνήθως επηρεάζονται πιο σοβαρά. Οι ασθενείς εμφανίζουν μια σειρά από τα κλασικά σημεία και συμπτώματα της PDHD, που περιλαμβάνουν την γαλακτική οξέωση, την μειωμένη πρόσληψη τροφής, τον λήθαργο, την ταχύπνοια, την αναπτυξιακή καθυστέρηση, την καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης, την πτωχή κατάκτηση ή απώλεια των κινητικών ορόσημων, την υποτονία, τους σπασμούς, την αταξία και την δυστονία. Δομικές βλάβες του εγκεφάλου, συμπεριλαμβανομένων της ατροφίας του φλοιού, της διεύρυνσης των κοιλιών και του ατελούς μεσολοβίου, απουσία μυελωδών πυραμίδων και εκτοπία των ελαιωδών πυρήνων, παρατηρούνται συχνά, ιδιαίτερα σε γυναίκες ασθενείς, ετερόζυγες για τις μεταλλάξεις που προκαλούν την νόσο και οδηγούν σε πλήρη ανεπάρκεια της πρωτεΐνης της E1-άλφα υπομονάδας στα κύτταρα που εκφράζουν τη μετάλλαξη του γονιδίου. Η νόσος προκαλείται από ανεπάρκεια της E1-άλφα υπομονάδας του συμπλόκου PDH που σχετίζεται με μεταλλάξεις στο γονίδιο *PDHA1* (Χρ22.1). Το μοτίβο της κληρονομικότητας είναι φυλοσύνδετο.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Garry BROWN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2012

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 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.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

