

:: Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych

Orpha number: [ORPHA 26792](#)

***Definicja choroby:**

Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych (short-chain acyl-CoA dehydrogenase, SCAD) jest bardzo rzadką wrodzoną wadą beta-oksydacji kwasów tłuszczowych w mitochondriach, którą cechują zmienne objawy, od osób bezobjawowych (w większości przypadków) do chorych z opóźnieniem wzrastania, hipotonią, napadami drgawek, opóźnieniem w rozwoju i postępującą miopatią.

***Epidemiologia:**

Dotychczas opisano na świecie około 50 pacjentów. W Holandii częstość występowania wynosi co najmniej 1/50 000 urodzeń.

***Obraz kliniczny:**

Większość niemowląt z niedoborem SCAD zidentyfikowanych dzięki badaniom przesiewowym noworodków była bez objawów w chwili rozpoznania i większość pozostała bez objawów od tego czasu. U symptomatycznych chorych występują m.in. napady drgawek, opóźnienie rozwoju (opóźnione siadanie i (lub) chodzenie, opóźnienie rozwoju mowy i (lub) interakcji społecznych), opóźnione wzrastanie z trudnościami w karmieniu i, na ogół, osłabienie mięśniowe i hipotonia.

***Etiologia:**

Objawowy niedobór SCAD wynika z mutacji w genie kodującym dehydrogenazę acylo-CoA krótkołańcuchowych (C2–C3) kwasów tłuszczowych, *ACADS* (12q24.31) oraz dodatkowych, ale jeszcze nie poznanych, czynników wyzwalających.

***Metody diagnostyczne:**

Niedobór SCAD zdefiniowano jako obecność: (1) zwiększonych stężeń butyrylokarnityny (C4) w osoczu i (lub) zwiększonych stężeń kwasu etylmalonowego (ethylmalonic acid, EMA) w moczu w warunkach bezstresowych (w przynajmniej dwóch różnych próbach) i (2) biallelicznych mutacji w *ACADS* lub wariantów podatności 511C>T i 625G>A. Badania przesiewowe noworodków w Austrii, Islandii i na



Węgrzech obecnie identyfikują osoby z niedoborem SCAD na ogół już w okresie noworodkowym. Bezobjawowi krewni mogą spełniać kryteria diagnostyczne dla niedoboru SCAD.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje niedobór dehydrogenaz acylo-CoA kwasów tłuszczowych (MADD), encefalopatię etylomalonową i ostre zatrucie owocami bligii pospolitej (zob. te hasła).

Rozpoznanie prenatalne:

Rozpoznanie prenatalne nie jest istotne ponieważ objawowi i bezobjawowi członkowie tej samej rodziny mogą mieć ten sam genotyp SCAD.

Poradnictwo genetyczne (jeśli dotyczy):

Niedobór SCAD dziedziczny się w sposób autosomalny recesywny i poradnictwo genetyczne jest możliwe.

***Postępowanie i leczenie:**

Większość pacjentów jest bezobjawowych i nie wymaga leczenia. Niektórym objawowym pacjentom podaje się ryboflawinę i zaleca się dietę niskotłuszczową i wysokowęglowodanową oraz unikanie okresów dłuższego przebywania na czczo (głodówek). Ostłą kwasicę metaboliczną można leczyć podawaniem dużych dawek dekstrozy (z insuliną lub bez niej) i płynów dożylnie. Napady drgawek można kontrolować lekami przeciwdrgawkowymi, ale należy unikać podawania walproinianu. Kobiety ciężarne należy monitorować w kierunku takich powikłań, jak ostre stłuszczenie wątroby ciężarnych i stan przedrzucawkowy (zob. te hasła). Prowadzenie w poradni metabolicznej powinno obejmować systematyczną ocenę wzrostu i rozwoju oraz stanu odżywienia pacjenta.

Rokowanie:

Rokowanie jest dobre dla pacjentów bezobjawowych, ale zmienne u chorych, u których występują objawy choroby.

Recenzent-ekspert:

dr Simon Olpin

Aktualizacja: luty 2014

Tłumaczenie: grudzień 2014



Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

