

## :: Isovaleerinen asidemia

Orpha number: ORPHA33

### YHTEENVETO

Tauti on autosomissa peittyvästi periytyvä orgaanishappovirtsaisuus, jonka aiheuttaa isovaleryyli-CoA-dehydrogenaasientsyymin puutos. Oireet ovat hyvin vaihtelevat. Jo vastasyntyneellä voi esiintyä äkillistä oksentelua, huonoa menestymistä, kouristuskohtauksia, tajunnan tason laskua, tyypillistä "hikisten jalkojen" hajua, äkillinen haimatulehdus ja kehityksen viivästyminen, jonka vaikeusaste vaihtelee lievästä vaikeaan. Tauti voi puhjeta myös lapsuudessa pitkittyneen paaston, lisääntyneen proteiinipitoisen ravinnon tai infektioiden aiheuttamana metabolisena asidoosina, joka voi uhata henkeä ilman välitöntä hoitoa. Pitkäaikaisia ajoittain esiintyviä oireita ja oireettomia potilaita on myös raportoitu.

Suomenkielinen käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: April 2014

Translation updated: March 2015

*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.

---

