

:: Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E3

ORPHA:2394

Definicja choroby

Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E3 to bardzo rzadki podtyp niedoboru dehydrogenazy pirogronianowej (PDHD, sprawdź ten termin) charakteryzujący się albo wczesnie występującą zmienną kwasicą mleczanową i opóźnieniem rozwoju, albo późno występującą dysfunkcją neurologiczną lub chorobą wątroby.

Epidemiologia

Częstość występowania nie jest znana. Do dnia dzisiejszego opisano 20 przypadków.

Obraz kliniczny

U większości pacjentów występowała kwasica mleczanowa okresu noworodkowego lub kwasica mleczanowa, opóźnienie w rozwoju i obniżone napięcie mięśniowe w dzieciństwie. U kilku pacjentów w późnym dzieciństwie wystąpiła ataksja i dystonia przy prawidłowym rozwoju poznawczym. Oddzielną grupę, składającą się głównie z Żydów aszkenazyjskich i wielu osób homozygotycznych z powszechną mutacją zmiany sensu G229C, stanowią pacjenci, u których występują krótkotrwałe wymioty, bóle brzucha, encefalopatia i niewydolność wątroby. U niektórych pacjentów istnieją dowody na niedobór dehydrogenazy rozgałęzionych łańcuchów alfa-ketokwasów, z podwyższonym stężeniem rozgałęzionych łańcuchów aminokwasów i ich metabolitów. Jednakże objawy kliniczne w większości przypadków wydają się być powiązane z niedoborem dehydrogenazy pirogronianowej.

Etiologia

Choroba spowodowana jest mutacjami genu *DLD* (7q31-q32)

Poradnictwo genetyczne

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny.

Recenzent-ekspert

Dr G. Brown

Aktualizacja: Kwiecień 2012

Tłumaczenie: Kwiecień 2017



This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

