

Glutarová acidurie

Barbora Hermanská, F16043

VFU 2018

Základní informace

- Autozomálně recesivní dědičné onemocnění (u rodičů se nemoc neprojevuje, přenos “ob“ generaci)
- Vyšetření je součástí novorozeneckého screeningu (od roku 2009, měří se hladina glutarylkarnitinu)
- Onemocnění se může projevit pár měsíců až dva roky po narození
- Při podezření okamžitý test organických kyselin v moči - průkaz zvýšené hladiny kyseliny glutarové a kyseliny 3-hydroxy glutarové
- Incidence - 1:40 000 (bělošská populace)

Princip

- Neschopnost organismus zpracovávat aminokyseliny lysin a tryptofan
- Způsobeno deficitem glutaryl-CoA dehydrogenázy
- Tento enzym je uložen v mitochondriích a zajišťuje oxidativní dekarboxylaci glutaryl-CoA na krotonyl CoA -> deficit tohoto enzymu -> zvýšení hladiny toxické kyseliny glutarové a jejich metabolitů -> poškození některých částí mozku

Projevy a léčba

- U novorozenců makrocefalie
- Metabolická acidóza, neprospívání, dystonie a atetóza
- Nezbytná správná péče, jinak smrt
- Při správné péči možnost vyhnout se i neurodegenerativním poruchám (60-70% případů)
- Léčba riboflavinem a dietou - restrikce lysinu a tryptofanu, nízkobílkovinná dieta

Zdroje

- https://www.wikiskripta.eu/w/Glutarov%C3%A1_acidurie
- <http://www.novorozeneckyscreening.cz/glutarova-acidurie-typ-i-ga-i>
- <http://www.nspku.cz/nemoci/organicke-acidurie.html>