

ΠΡΩΤΟΔΙΑΓΝΩΣΗ MCADD ΣΕ ΝΗΠΙΟ ΔΥΟ ΕΤΩΝ

Βουβούσα Χ.Π, Σωτηρίου Σ., Αλεξίου Π., Δρακάκη Α., Κολοκούρης Σ., Κουρμπέλη Μ., Λάιου Α., Μαγουλά Μ., Σουλοπούλου Μ.Α.,
Φρισήρας Σ., Χατζηπαντελή Α., Ευθυμιοπούλου Μ., Παπαγιαννίδη Μ., Ιωαννίδου Γ.
Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Κορίνθου, Κόρινθος

ΕΙΣΑΓΩΓΗ-ΣΚΟΠΟΣ | Οι ενδογενείς διαταραχές του μεταβολισμού αποτελούν μια μεγάλη ομάδα σπάνιων, γενετικών νοσημάτων που δύναται να παρουσιαστούν με σοβαρές κλινικές εκδηλώσεις, ήδη από τη νεογνική ηλικία, όπως μειωμένη πρόσληψη σωματικού βάρους, έμετοι, λήθαργος, σπασμοί, μέχρι και αιφνίδιο θάνατο. Παρά την εκτεταμένη χρήση του νεογνικού screening για την έγκαιρη διάγνωση των μεταβολικών νοσημάτων, υπάρχουν ορισμένα που εμφανίζονται σε μεγαλύτερες ηλικίες και ως εκ τούτου απαιτείται ιατρική επαγρύπνηση και άμεση διαγνωστική προσπάθεια τους.

ΥΛΙΚΟ-ΜΕΘΟΔΟΣ | Νήπιο θήλυ ηλικίας δύο ετών προσκομίζεται στο Τμήμα Επειγόντων, λόγω αναφερόμενου επεισοδίου απώλειας συνείδησης, απύρετη, με συνοδά συμπτώματα από το ανώτερο αναπνευστικό. Κατά την αρχική αξιολόγηση, η ασθενής παρουσιάζεται υπνηλική, χωρίς άλλο παθολογικό εύρημα από την αδρή νευρολογική εξέταση, ενώ ανευρίσκεται τιμή γλυκόζης τριχοειδικού αίματος: 45 mg/dl, οπότε και έλαβε bolus διάλυμα διόρθωσης με γλυκόζη. Παρουσίασε άμεση κλινική βελτίωση, ενώ από τις μεθόδους ταχείας διάγνωσης (rapid test) απομονώθηκε ο αναπνευστικός συγκυτιακός ιός (RSV). Σε σύντομο χρονικό διάστημα η ασθενής επιδεινώθηκε εκ νέου, με χαμηλές τιμές γλυκόζης τριχοειδικού αίματος, οπότε και διακομίστηκε σε Τριτοβάθμιο Νοσοκομείο για περαιτέρω διερεύνηση.

ΠΡΩΤΟΔΙΑΓΝΩΣΗ MCADD ΣΕ ΝΗΠΙΟ ΔΥΟ ΕΤΩΝ

Βουβούσα Χ.Π, Σωτηρίου Σ., Αλεξίου Π., Δρακάκη Α., Κολοκούρης Σ., Κουρμπέλη Μ., Λάιου Α., Μαγουλά Μ., Σουλοπούλου Μ.Α., Φρισήρας Σ., Χατζηπαντελή Α., Ευθυμιοπούλου Μ., Παπαγιαννίδη Μ., Ιωαννίδου Γ.
Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Κορίνθου, Κόρινθος

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ | Κατά τον ενδεδειγμένο βιοχημικό και μεταβολικό έλεγχο που πραγματοποιήθηκε εντοπίστηκαν αυξημένες τιμές ακυλκαρνιτινών αίματος, αυξημένες τιμές ακυλγλυκινών ούρων, αυξημένα οργανικά οξέα ούρων, καθώς και απουσία κετονών στα ούρα. Μέσω αυτής της εκδήλωσης της μη κετωτικής υπογλυκαιμίας τέθηκε υψηλή κλινική υποψία για παρουσία του μεταβολικού νοσήματος ανεπάρκειας ακυλο-CoA αφυδρογονάσης μέσης αλύσου (MCADD). Η διάγνωση επιβεβαιώθηκε μέσω γενετικού ελέγχου, με προσδιορισμό της υπεύθυνης μετάλλαξης.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ | Το σύνδρομο MCADD αποτελεί ένα σπάνιο μεταβολικό νόσημα, κατά το οποίο απουσιάζει το ένζυμο που καταλύει την β-οξείδωση των λιπαρών οξέων, με αποτέλεσμα απουσία κετονών για ενέργεια, καθώς και συσσώρευση τοξικών προϊόντων του μεταβολισμού. Πρόκειται για γενετικό νόσημα, το οποίο εμφανίζεται από την νεογνική έως και την ενήλικη ζωή, ανάλογα με το ποσοστό ανεπάρκειας του ενζύμου. Οι λοιμώξεις δύναται να απορρυθμίσουν τη σίτιση των ασθενών και να οδηγήσουν σε μεγάλα διαστήματα νηστείας, με αποτέλεσμα την υπογλυκαιμία και τελικά τη διάγνωση του νοσήματος. Συνεπώς, η επέκταση του εθνικού νεογνικού μεταβολικού ελέγχου, καθώς και η υψηλή κλινική υποψία για τα μεταβολικά νοσήματα, ακόμη και σε μεγαλύτερες ηλικίες, κρίνεται αναγκαία, προς αποφυγή των δυνητικών επιπλοκών τους και προς αντιμετώπισης τους με απλές προληπτικές παρεμβάσεις.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ: 1. *Specific fatty acid oxidation disorders - UpToDate*
2. *Medium-chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiency: Pathogenesis, diagnosis, and treatment- Pubmed*