



ACIDURIA L-2-IDROSSIGLUTARICA

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

L2HGA

GENI RESPONSABILI

L2HGDH

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

I pazienti affetti da questa malattia hanno un deficit di una proteina che si chiama "L-2-idrossiglutarato deidrogenasi". La sua mancanza determina l'accumulo un acido che si chiama acido L-2-idrossiglutarico che ha effetti tossici sul cervello, in particolare sulla mielina, ed effetti potenzialmente cancerogeni.

COME SI MANIFESTA?

L'esordio della malattia è di solito durante l'infanzia e si manifesta per lo più con un ritardo dello sviluppo psicomotorio, delle difficoltà nell'equilibrio e nella destrezza dei movimenti, in qualche caso epilessia e macrocefalia. Il quadro clinico in alcuni casi è lieve e può essere caratterizzato solo da un modesto ritardo psicomotorio ed una goffaggine nel movimento. Nella maggior parte dei casi il decorso è progressivo ma in modo molto lento. L'accumulo di L2HG predispone anche allo sviluppo di tumori cerebrali che possono essere osservati a qualsiasi età. Per questo è importante che vengano eseguiti regolari controlli neuroradiologici.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Dosaggio degli acidi organici urinari
Analisi molecolare del gene *L2HGDH*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

RISORSE ONLINE

-