

# Propionová acidémie

**Propionová acidémie** patří mezi dědičné metabolické poruchy (DMT), konkrétně se řadí mezi **organické acidurie**. Je autosomálně recesivně dědičná.

Dochází k defektu propionyl-CoA-karboxylázy (buď podjednotky A, nebo B). V ČR diagnostikována nejméně u čtyřech pacientů.

## Laboratorní nálezy

V době akutní ataky se nachází ketoacidóza s ketonurií, hyperamonémií a pancytopenií.

## Léčba

V době akutní ataky je nutné využít eliminační metody a podávání glukózy. Dlouhodobě je nutné dodržovat nízkobílkovinou dietu s dodáním AMK (až na valin) a také podávání ATB (metronidazolu) k zabránění kolonizace střeva. U těžších forem je indikována transplantace jater. [zdroj?]

## Odkazy

### Související články

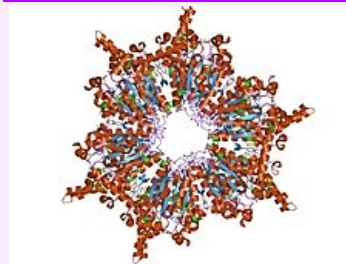
- Dědičné metabolické poruchy
- Organické acidurie
- Ketoacidóza

### Externí odkazy

- [http://www.sekk.cz/ELM\\_ukonceni.pdfencyklopedie/A/LUAEA.htm](http://www.sekk.cz/ELM_ukonceni.pdfencyklopedie/A/LUAEA.htm)
- Kyselina propionová (česká wikipedie) ([https://cs.wikipedia.org/wiki/Kyselina\\_propionov%C3%A1%7C](https://cs.wikipedia.org/wiki/Kyselina_propionov%C3%A1%7C))

Citováno z „[https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Propionová\\_acidémie&oldid=424707](https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Propionová_acidémie&oldid=424707)“

## Propionová acidémie



*molekulová struktura propionyl-CoA-karboxylázy (podjednotka B)*

**Příčina** defekt propionyl-CoA-karboxylázy

### Klasifikace a odkazy

**MKN-10** E71.1 (<https://old.uzis.cz/cz/mkn/E70-E90.html#E71.1>)

**MeSH ID** D056693 (<https://www.medvik.cz/link/D056693>)

**OMIM** 606054 (<https://omim.org/entry/606054>)

**Medscape** 116910 (<https://emedicine.medscape.com/article/116910-overview>)