

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, hyperamonémie a pancytopenie.

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

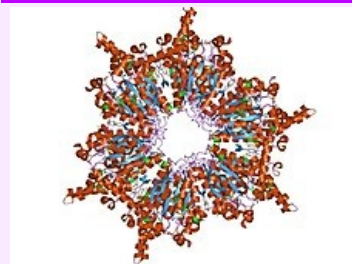
Související články

- Dědičné metabolické poruchy
- Organické acidurie
- Ketoacidóza

Externí odkazy

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

Propionová acidémie



molekulová struktura propionyl-CoA-karboxylázy (podjednotka B)

Příčina defekt propionyl-CoA-karboxylázy

Klasifikace a odkazy

MKN-10 E71.1 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/E71.1>)

MeSH ID D056693 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D056693>)

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

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