



DEFICIT MULTIPLO DI ACIL-COA DEIDROGENASI (MAD) A ESORDIO PRECOCE IN NEONATA PRETERMINE

M. Servedio, N. Resta, R. Fischetto, S. Simonetti, D. Capodiferro, N. Laforgia

La MAD è una patologia rara da deficit della beta-ossidazione degli acidi grassi a livello mitocondriale.

Causata da una mutazione dei geni ETFA, ETFB, che codificano per la subunità α e β della flavoproteina di

trasferimento degli elettroni, e dalla mutazione del gene ETFDH, codificante per l'etf deidrogenasi.

Esistono 3 fenotipi clinici: ad esordio neonatale con anomalie congenite, ad esordio neonatale senza anomalie congenite (prognosi infausta)

E ad esordio tardivo (prognosi favorevole).



Veniva sospesa la nutrizione parenterale in corso e avviata infusione di glucosata al 10% e terapia con acido carglumico, sodiobenzoato, bioargina e cofattori vitaminici. Gli acidi organici mostravano un incremento di acido glutarico, acido lattico e dicarbossilici. La valutazione delle acilcarnitine su spot evidenziava incremento di: butirilcarnitina, stearoilcarnitina e oleilcarnitina, per cui veniva posta diagnosi di MAD e avviata terapia con carnitina e riboflavina.

In 7° giornata, rapido deterioramento delle condizioni cliniche e scompenso metabolico non responsivo ad alcuna terapia con exitus. È in corso la valutazione genetica con esoma clinico al fine di determinare il rischio di ricorrenza nelle successive gravidanze.

Descriviamo il caso di una neonata pretermine (EG 32 settimane) outborn, nata da TC urgente per alterazioni del tracciato cardiocografico in gravidanza complicata da IUGR. A 72 ore di vita per rapido peggioramento delle condizioni cliniche generali con riscontro di acidosi metabolica scompensata, leucopenia e iperammoniemia viene intubata e trasferita presso la nostra U.O.. All'ingresso stato soporoso e ipotonia generalizzata con riflessi arcaici ipoelicitabili. Non evidenti note dismorfiche; l'ecografia encefalo mostrava formazioni cistiche multiloculate di grosse dimensioni a livello del corno frontale e del corpo del ventricolo laterale sinistro e multiple formazioni cistiche a livello dei plessi corioidei. Ecografia renale ed ecocardiografia entrambe nella norma. Gli esami ematochimici confermavano acidosi metabolica, anemia e neutropenia, iperammoniemia, iperaminoaciduria generalizzata.

