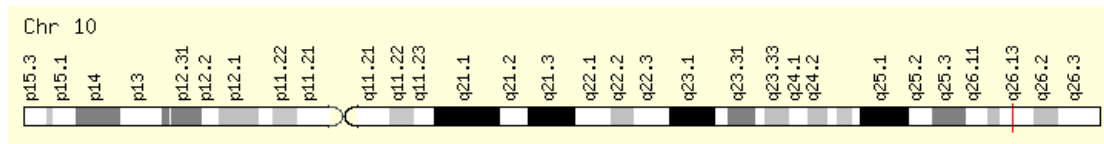


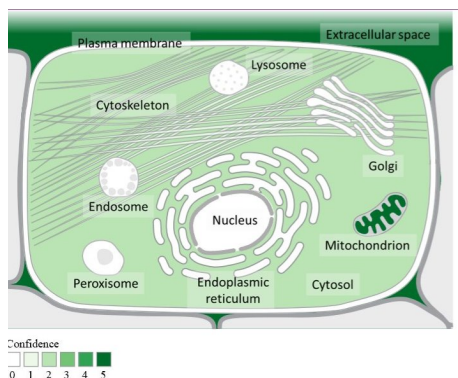
2-METHYLBUTYRYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY Italian version

Gene name ACDSB **Acyl-CoA Dehydrogenase Short Chain**



Location: chromosome 10q 26.13

Subcellular location



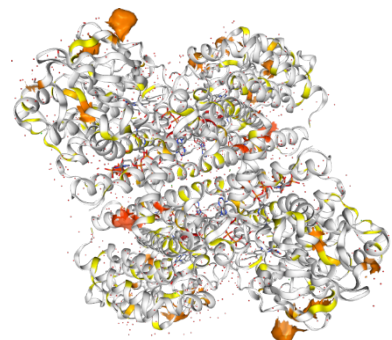
Protein name: Short/branched chain specific acyl-CoA dehydrogenase, mitochondrial

Access Uniprot [P45954 \(ACDSB_HUMAN\)](https://www.uniprot.org/entry/P45954)

Lenght 432 aminoacid

Molecular weight 47.485 Da $1\text{Da}=1,661 \cdot 10^{-24} \text{ g}$

[3D Structure](#)



Description

The ACDSB gene provides instructions for the production of an enzyme called a short / branched chain acyl-CoA dehydrogenase (SBCAD, also known as 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase), which plays an important role in processing branched chain amino acids and acids fat. Normally, the body breaks down food proteins into smaller parts called aminoacids. Aminoacids can be further processed to provide energy to the body. In cells throughout

the body, SBCAD is found in specialized structures called mitochondria. Mitochondria convert the energy contained in the assimilated molecules with food into a form that can be used by cells.

The SBCAD enzyme helps to simplify a particular amino acid called isoleucine. In particular, this enzyme plays a role in the third phase of the process, catalyzing a chemical reaction that converts a molecule called 2-methylbutyryl-CoA into another molecule, tiglyl-CoA. Further chemical reactions convert the tiglyl-CoA into molecules that are used for energy production. Through similar chemical reactions, the SBCAD enzyme can also participate in the decomposition of other amino acids.

Mutations and pathologies

The disease is transmitted in an autosomal recessive manner

Acyl-CoA dehydrogenase deficiency is a rare genetic condition that prevents the body from converting certain particular fatty acids into energy when necessary, especially during periods of fasting. When the deficit concerns short-chain acids, the manifestations are variable: in some cases the disease is completely asymptomatic; in others it manifests itself in adulthood with muscular weakness; in others, the first symptoms appear in childhood. It is usually a recurrent vomiting, low blood sugar levels (hypoglycemia), lack of energy, growth retardation. Other possible symptoms are: hypotonia (reduction of muscle tone), microcephaly (reduced head size), convulsive attacks. Symptoms tend to worsen during fasting or in case of debilitating diseases, such as viral infections. The treatment includes a carnitine supplementation and the hypoproteic diet.

<http://www.telethon.it/ricerca-progetti/malattie-trattate/deficit-acil-coa-deidrogenasi>

Omim Access [610006](#)

Therapy

The main intervention is based on the diet: foods containing long or short chain fatty acids must be avoided, and in general, prefer low fat and high carbohydrate foods. Furthermore, it is important to never stay too long without food. Sometimes it is advisable to resort to artificial feeding periods intravenously. In some cases, carnitine supplementation may help, under the supervision of the doctor.

SBCAD deficiency is a rare condition, as a result, worldwide distribution is unknown. It has been identified in the Hmong populations of Southeast Asia and in people of Hmong descent; the frequency ranges from 1 in 250 to 1 in 500 individuals in these communities. These individuals usually do not develop health problems related to the condition.

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/short-branched-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency#statistics>

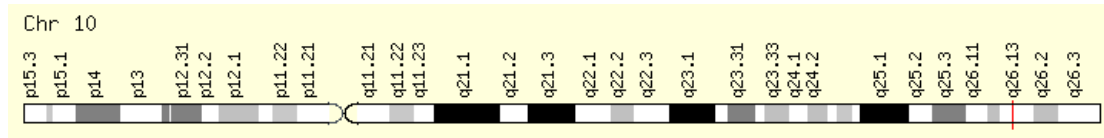
Curiosity

The mutation of this specific gene is so rare that there is not sufficient information on the internet and specialised web sites; it seems to cause incontinence and afflicts only the Hmong Asian populations.



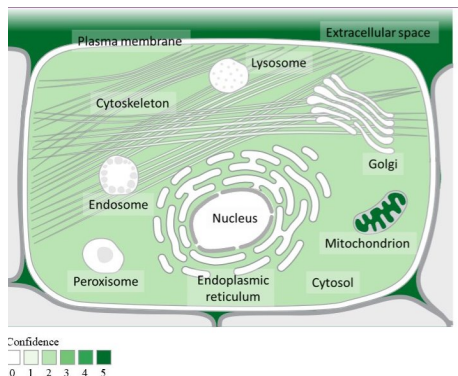
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi

Nome gene **ACADSB**



Localizzazione 10q 26.13 cromosoma 10, braccio lungo (q)
posizione 26.13

Profilo di espressione del gene



Nome proteina Acil-CoA deidrogenasi a catena corta

Accesso Uniprot [P45954 \(ACDSB_HUMAN\)](#)

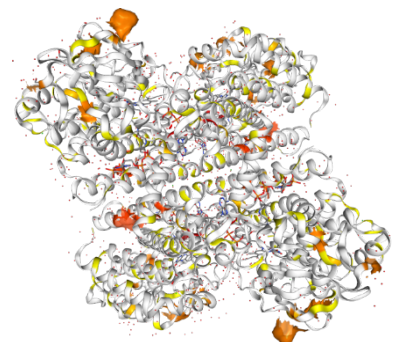
Lunghezza 432 amminoacidi

Peso molecolare 47.485 Da 1Da=1,661*10⁻²⁴ g

[Struttura tridimensionale:](#)

Descrizione e funzione

Il gene ACADSB fornisce istruzioni per la produzione di un enzima chiamato acil-CoA deidrogenasi a catena corta / ramificata (SBCAD, noto anche come 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi), che svolge un ruolo importante nel processare le proteine e gli acidi grassi. Normalmente, il corpo suddivide le proteine del cibo in parti più piccole chiamate amminoacidi. Gli amminoacidi possono essere ulteriormente elaborati per fornire energia al corpo. Nelle



cellule di tutto il corpo, SBCAD si trova all'interno di strutture specializzate chiamate mitocondri. I mitocondri convertono l'energia contenuta nelle molecole assimilate con il cibo in una forma utilizzabile dalle cellule.

L'enzima SBCAD aiuta a semplificare un particolare amminoacido chiamato isoleucina. In particolare, questo enzima interviene nella terza fase del processo, catalizzando una reazione chimica che converte una molecola chiamata 2-metilbutiril-CoA in un'altra molecola, il tiglyl-CoA. Ulteriori reazioni chimiche convertono il tiglyl-CoA in molecole che vengono utilizzate per la produzione di energia. Attraverso reazioni chimiche simili, l'enzima SBCAD può intervenire anche nella scomposizione di altri aminoacidi.

Mutazioni e Patologie

La malattia si trasmette con modalità autosomica recessiva

Il deficit di acil-CoA deidrogenasi è una rara condizione genetica che impedisce all'organismo di convertire alcuni particolari acidi grassi in energia quando necessario, specialmente durante i periodi di digiuno. Quando il deficit riguarda gli acidi a catena corta le manifestazioni sono variabili: in alcuni casi la malattia è del tutto asintomatica; in altri si manifesta in età adulta con debolezza muscolare; in altri ancora i primi sintomi compaiono nell'infanzia. Si tratta in genere di vomito ricorrente, bassi livelli di zuccheri nel sangue (ipoglicemia), mancanza di energia, ritardo di accrescimento. Altri sintomi possibili sono: ipotonia (riduzione del tono muscolare), microcefalia (ridotte dimensioni della testa), attacchi convulsivi. I sintomi tendono ad aggravarsi durante il digiuno oppure in caso di malattie debilitanti, come le infezioni virali.

Il trattamento comprende la supplementazione di carnitina e la dieta ipoproteica.

<http://www.telethon.it/ricerca-progetti/malattie-trattate/deficit-acil-coa-deidrogenasi>

Accesso Omim

[Per la patologia: 610006](#)

Terapie

L'intervento principale si basa sulla dieta: si devono evitare i cibi contenenti, rispettivamente, acidi grassi a catena lunga o corta e, in generale, preferire cibi a basso tenore di grassi ed elevato contenuto di carboidrati. Inoltre, è importante non restare mai troppo tempo senza cibo. Talvolta è opportuno ricorrere a periodi di nutrizione artificiale per via intravenosa. In alcuni casi può essere d'aiuto, sempre sotto la supervisione del medico, la supplementazione di carnitina.

Frequenza

La carenza di SBCAD è una condizione rara; la distribuzione mondiale è sconosciuta. E' stata individuata nelle popolazioni Hmong del Sud-est asiatico e nelle persone di discendenza Hmong; la frequenza varia da 1 su 250 a 1 su 500 individui di queste comunità. Questi individui di solito non sviluppano problemi di salute legati alla condizione

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/short-branched-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency#statistics>

<http://www.telethon.it/ricerca-progetti/malattie-trattate/deficit-acil-coa-deidrogenasi>

Curiosità

La mutazione di questo specifico gene è così rara da offrire poche informazioni su internet e anche su siti specializzati; sembra causare incontinenza ed affligge solamente le popolazioni asiatiche Hmong.

