

## ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE

### Malattie comprese e loro sinonimi

**ACIDEMIA 3 IDROSSI 3 METILGLUTARICA**

(codici)

**ACIDEMIA ALFA AMINOADIPICA** (codici)

**ACIDEMIA CHETOADIPICA** (codici)

**ACIDEMIA D GLICERICA** (codici)

**ACIDEMIA GAMMA AMINO BUTIRRICA**

(codici)

**ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I** (codici)

**ACIDEMIA GLUTARICA TIPO II** (codici)

**ACIDEMIA ISOVALERICA** (codici)

**ACIDEMIE METILMALONICHE** (codici)

**ACIDEMIE PROPIONICHE** (codici)

**ACIDOSI LATTICA CONGENITA** (codici)

**ACIDURIA 2-IDROSSIGLUTARICA** (codici)

**ACIDURIA 3-METILGLUTA CONICO TIPO I**

(codici)

**ACIDURIA 3-METILGLUTA CONICO TIPO II**

(codici)

**ACIDURIA 3-METILGLUTA CONICO TIPO**

**III** (codici)

**ACIDURIA 3-METILGLUTA CONICO TIPO**

**IV** (codici)

**ACIDURIA IDROSSIBUTIRRICA** (codici)

**ACIDURIA IDROSSIMETILGLUTARICA**

(codici)

**ACIDURIA METILMALONICA E**

**OMOCISTINURIA** (codici)

**ACIDURIA UROCANICA** (codici)

**DEFICIT DI GABA TRANSAMINASI** (codici)

**DEFICIT DI GLUTARIL-COA-  
DEIDROGENASI** (codici)

**GLUTARICO ACIDURIA TIPO I** (codici)

**DEFICIT MULTIPLO DI ACIL-COA** (codici)

**GLUTARICO ACIDURIA TIPO II** (codici)

**DEFICIT DI ISOVALERIL COA  
DEIDROGENASI** (codici)

**DEFICIT DI PROPIONIL COA  
CARBOSSILASI** (codici)

**DEFICIT DI 3-METILGLUTA CONIL COA  
IDRATASI** (codici)

**CARDIOMIOPATIA X-LINKED,  
NEUTROPENIA, RITARDO DI CRESCITA-  
ACIDURIA 3-METILGLUTA CONICO CON 3-  
METILGLUTA CONIL COA IDRATASI  
NORMALE** (codici)

**SINDROME DI BARTH** (codici)

**SINDROME COSTEFF ATROFIA OTTICA**  
(codici)

**DEFICIT DI IDROSSIMETILGLUTARIL COA  
LIASI** (codici)

**ALTRE ACIDURIE ORGANICHE A CATENE  
RAMIFICATE** ([codici](#))

**DEFICIT DEL COMPLESSO PIRUVATO  
DEIDROGENASI** ([codici](#))

**DEFICIT DI ACETOACETIL COA TIOLASI  
MITOCONDRIALE** ([codici](#))

**DEFICIT DI BETA-CHETOTIOLASI** ([codici](#))

**DEFICIT DI FOSFOENOLPIRUVATO  
CARBOSSICHIINASI** ([codici](#))

**DEFICIT DI LIPOAMIDE DEIDROGENASI**  
([codici](#))

**DEFICIT DI PIRUVATO DECARBOSSILASI**  
([codici](#))

**DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI  
FOSFATASI** ([codici](#))

**DEFICIT ISOLATO DI 3 METILCROTONIL  
COA CARBOSSILASI** ([codici](#))

**DEFICIT PIRUVATO CARBOSSILASI** ([codici](#))

**MEVALONICO ACIDURIA** ([codici](#))

**PIPECOLATEMIA** ([codici](#))

**DEFICIT DI ACETOACETIL-COA TIOLASI**  
([codici](#))

**DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI** ([codici](#))

**ACIDEMIA PIPECOLICA** ([codici](#))

## Definizione

**Le acidosi metaboliche risultano da una alterazione dell'equilibrio tra produzione e escrezione di acido. Le manifestazioni cliniche sono spesso aspecifiche: il segno clinico più importante è l'iperventilazione, necessaria per la compensazione respiratoria. (Nelson, Textbook of Pediatrics, XVI Edition). Le acidemie organiche sono caratterizzate da una diminuzione del pH ematico, per un aumento della concentrazione di uno specifico acido.**

## Codici

**icd9: - icd9cm: 270.9 - icd10: - mim: - esenzione: RCG040**

## A cura di

**Simona Sforzin**