



## FUCOSIDOSI

### ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

Deficit di alfa-L-fucosidasi

### GENI RESPONSABILI

*FUCA1*

### COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

### MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *FUCA1* fornisce istruzioni per la sintesi di un enzima detto “alfa-L-fucosidasi”. Questo enzima lavora in organelli cellulari che si chiamano lisosomi, gli “spazzini” delle cellule. L’alfa-L-fucosidasi è coinvolta nell’eliminazione di lunghe molecole di zuccheri complessi attaccate a proteine (glicoproteine) e grassi (glicolipidi) e contenenti il fucosio.

Se il gene *FUCA1* è mutato, l’attività dell’enzima alfa-L-fucosidasi è gravemente ridotta o assente: questo provoca una scomposizione incompleta di glicolipidi e glicoproteine i quali si accumulano gradualmente all’interno di varie cellule e tessuti in tutto il corpo e ne impediscono il corretto funzionamento. Le cellule cerebrali sono particolarmente sensibili all’accumulo di glicolipidi e glicoproteine: questo può provocare la morte cellulare e, di conseguenza, la comparsa di sintomi neurologici. Altri organi particolarmente interessati sono fegato, milza, pelle, cuore, pancreas e reni.

### COME SI MANIFESTA?

La malattia si presenta nell’infanzia, durante i primi anni di vita. Il quadro clinico è caratterizzato da un ritardo dello sviluppo inizialmente isolato ma che successivamente si associa ad un progressivo peggioramento del quadro neurologico con la comparsa di rigidità ai quattro arti, movimenti involontari e crisi epilettiche. I segni extraneurologici sono importanti da riconoscere: infezioni ricorrenti e scarso accrescimento sono frequentemente osservati; sono anche possibili piccoli angiomi sulla cute, tratti del volto peculiari, problemi visivi per coinvolgimento corneale e retinico nonché malformazioni ossee; La milza e il fegato possono avere dimensioni aumentate.

#### organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Cute
- Occhi
- Apparato scheletrico
- Milza
- Fegato



### COME SI FA LA DIAGNOSI?

- Dosaggio attività dell'enzima alfa-L-fucosidasi
- Analisi molecolare del gene *FUCA1*

### QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e di supporto, oltre che riabilitativa

### RISORSE ONLINE

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1470/>

- ❖ *Willems PJ, Gatti R, Darby JK, et al. Fucosidosis revisited: a review of 77 patients. Am J Med Genet. 1991;38(1):111-131.*
- ❖ *Gautschi M, Merlini L, Calza AM, Hayflick S, Nuoffer JM, Fluss J. Late diagnosis of fucosidosis in a child with progressive fixed dystonia, bilateral pallidal lesions and red spots on the skin. Eur J Paediatr Neurol. 2014;18(4):516-519.*
- ❖ *Sánchez LR, Oatts JT, Duncan JL, Packman S, Moore AT. Ocular findings in a patient with fucosidosis. Am J Ophthalmol Case Rep. 2016; 4:83-86.*