



DEFICIT DI ICCINA (HCC)

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

Ipomielinizzazione Con Cataratta Congenita

GENI RESPONSABILI

FAM126A

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

I pazienti affetti da HCC hanno una carente produzione di una proteina che si chiama ICCINA. Non è ancora del tutto chiaro quale sia la funzione di questa proteina, tuttavia studi recenti suggeriscono che essa sia coinvolta nel metabolismo di una sostanza che si chiama "Fosfatidilinositolo 4 fosfato". Questa sostanza è una componente importante delle membrane che circondano le cellule, in particolar modo quelle che formano la mielina.

COME SI MANIFESTA?

Il primo sintomo della malattia è quasi sempre una cataratta che viene messa in evidenza nei primi giorni/mesi di vita. I segni neurologici di solito iniziano dopo il primo anno, quando iniziano a manifestarsi difficoltà a camminare, rigidità delle braccia e soprattutto delle gambe, difficoltà a mantenere l'equilibrio, movimenti oculari anomali (Nistagmo), tremore delle braccia durante il movimento, difficoltà ad articolare le parole, deficit cognitivo lieve-moderato, debolezza muscolare prevalentemente alle gambe, raramente, nei quadri più gravi, anche delle crisi epilettiche.

Raramente i sintomi neurologici possono essere più precoci e più aggressivi oppure presentarsi più tardivamente ed in modo più lieve.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema nervoso periferico
- Occhi

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *FAM126A*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa



RISORSE ONLINE

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK2587/>

- ❖ *Zara F, Biancheri R, Bruno C, Deficiency of hyccin, a newly identified membrane protein, causes hypomyelination and congenital cataract. Nat Genet. 2006 Oct;38(10):1111-3.*
- ❖ *Biancheri R, Zara F, Bruno C, Phenotypic characterization of hypomyelination and congenital cataract. Ann Neurol. 2007 Aug;62(2):121-7.*
- ❖ *Biancheri R, Zara F, Rossi A, Hypomyelination and congenital cataract: broadening the clinical phenotype. Arch Neurol. 2011 Sep;68(9):1191-4. doi: 10.1001/archneurol.2011.201*
- ❖ *Traverso M, Assereto S, Gazzero E, Novel FAM126A mutations in hypomyelination and congenital cataract disease. Biochem Biophys Res Commun. 2013 Sep 27;439(3):369-72.*
- ❖ *Traverso M, Yuregir OO, Mimouni-Bloch A, Hypomyelination and congenital cataract: identification of novel mutations in two unrelated families. Eur J Paediatr Neurol. 2013 Jan;17(1):108-11*