



LEUCODISTROFIA CORRELATA AL GENE *GJC2*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

PMLD (Pelizaeus-Merzbacher-Like Disease)

GENI RESPONSABILI

GJC2 (precedente chiamato *GJA12*)

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *GJC2* codifica per una proteina, detta "connessina 47", presente negli oligodendrociti e negli astrociti. Questa proteina forma dei canali che mettono in comunicazione cellule vicine, permettendo il passaggio di ioni e piccole molecole. Quando il gene è mutato la connessina 47 perde la propria funzione e questo passaggio non avviene più in maniera corretta e si pensa che questo possa interferire con il normale sviluppo ed organizzazione della guaina mielinica

COME SI MANIFESTA?

In maniera simile alla malattia di Pelizaeus-Merzbacher, anche questa malattia esordisce nei primi mesi di vita con movimenti anomali degli occhi (nistagmo), disturbo dell'equilibrio e della coordinazione motoria, difficoltà ad articolare le parole, progressiva rigidità degli arti. Nei pazienti affetti da questa malattia la disabilità intellettiva è di solito meno severa rispetto alla malattia di Pelizaeus-Merzbacher. Il decorso nel tempo è molto lento, i pazienti tendono a rimanere stabili molto a lungo.

E' nota una presentazione lieve che può manifestarsi più tardivamente, essenzialmente caratterizzata da un disturbo del cammino conseguente a difficoltà motorie che predominano agli arti inferiori.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *GJC2*

QUAL E' LA TERAPIA?

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

RISORSE ONLINE

Associazione delle famiglie: <https://www.facebook.com/pages/category/Nonprofit-Organization/Piccolo-grande-guerriero-odv-100376101444873/>

www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470716/

- ❖ Henneke M, Combes P, Diekmann S, et al. *GJA12* mutations are a rare cause of Pelizaeus Merzbacher-like disease. *Neurology*. 2008;70(10):748-754.
- ❖ Uhlenberg B, Schuelke M, Ruschendorf F, et al. Mutations in the gene encoding gap junction protein alpha 12 (connexin 46.6) cause Pelizaeus-Merzbacher-like disease. *Am J Hum Genet*. 2004;75(2):251-260.

Centro COALA