



LEUCODISTROFIA CORRELATA AL GENE *DARS*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

HBSL (acronimo per “Ipomielinizzazione con coinvolgimento dello tronco cerebrale e del midollo spinale e spasticità agli arti inferiori”)

GENI RESPONSABILI

DARS

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

La natura per produrre proteine lega tra loro dei mattoncini che si chiamano aminoacidi. Gli aminoacidi vengono trasportati al punto in cui vengono assemblati grazie ad una molecola che si chiama tRNA. Ogni aminoacido ha un suo tRNA. Nelle cellule esistono delle proteine che attaccano gli aminoacidi ai loro tRNA. Il gene *DARS* fornisce il codice di istruzioni per produrre una di queste proteine, la “aspartil-tRNA sintetasi”, localizzata nel citosol delle cellule. Essa permette di attaccare l’aminoacido Aspartato al suo tRNA. Quando il gene *DARS* è mutato questo meccanismo è compromesso. Ancora non è chiaro come mai il cervello e la sostanza bianca soffrano in maniera particolare in questi casi

COME SI MANIFESTA?

La maggior parte dei pazienti riportati fino ad oggi nella letteratura scientifica, ha avuto un esordio nei primi due anni di vita con ritardo dello sviluppo psicomotorio, rigidità prevalente agli arti inferiori, movimenti oculari anomali (nistagmo), tremore e difficoltà a coordinare i movimenti, difficoltà di articolazione delle In alcuni pazienti è stata descritta la presenza di segni suggestivi per una disfunzione della retina documentati allo studio del fondo oculare e all’elettroretinogramma.

In alcuni casi la malattia si rende manifesta in occasione di Infezioni intercorrenti, traumi accidentali possono. Raramente questo può accadere durante l’adolescenza quando possono esordire difficoltà a camminare, a mantenere l’equilibrio, rigidità delle gambe, problemi ad urinare.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- retina

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare gene *DARS*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

In alcuni casi è stato riportato un beneficio dalla terapia steroidea somministrata nelle prime fasi di malattia. La reale efficacia di questo trattamento è però ancora da dimostrare.

Centro COALA



RISORSE ONLINE

- ❖ *Taft RJ, Vanderver A, Leventer RJ, et al. Mutations in DARS cause hypomyelination with brain stem and spinal cord involvement and leg spasticity. Am J Hum Genet. 2013;92(5):774-780.*
- ❖ *Wolf NI, Toro C, Kister I, et al. DARS-associated leukoencephalopathy can mimic a steroid-responsive neuroinflammatory disorder. Neurology. 2015;84(3):226-230.*