



LEUCOENCEFALOPATIA CORRELATA AL GENE *EPRS*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

GENI RESPONSABILI

EPRS

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 *EPRS* fornisce il codice di istruzioni per produrre una di queste proteine, la “glutamil-prolil-amminoacil-tRNA sintetasi” che si trova nel citoplasma delle cellule. Essa permette di attaccare gli aminoacidi Glutammato e Prolina ciascuno al suo tRNA. Quando il gene *EPRS* 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?

Ad oggi sono stati descritti ancora pochi pazienti e quindi il quadro clinico è solo parzialmente chiarito. In alcuni casi la malattia è esordita nella prima infanzia mentre in altri le prime manifestazioni sono iniziate in adolescenza. Il quadro clinico era caratterizzato da un deterioramento cognitivo, progressiva rigidità degli arti, disturbo dell'equilibrio, incoordinazione motoria, movimenti involontari. In alcuni casi si associava un deficit visivo per progressiva atrofia del nervo ottico. È stata inoltre descritta la possibile associazione di un deficit uditivo progressivo.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Nervo ottico
- Sistema uditivo

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare gene *EPRS*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

RISORSE ONLINE

- ❖ *Mendes MI, Gutierrez Salazar M, Guerrero K, et al. Bi-allelic Mutations in EPRS, Encoding the Glutamyl-Prolyl-Aminoacyl-tRNA Synthetase, Cause a Hypomyelinating Leukodystrophy. Am J Hum Genet. 2018;102(4):676-684.*