



LEUCOENCEFALOPATIA CORRELATA AL GENE *LAMB1*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

GENI RESPONSABILI

LAMB1

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *LAMB1* fornisce le istruzioni per la formazione di una proteina che si chiama Laminina-beta-1. Questa proteina è un costituente importante della membrana basale, una membrana che si trova alla base delle cellule di molti tessuti. Queste membrane hanno un ruolo fondamentale nell'organizzazione, maturazione e mantenimento di questi tessuti. La Laminina-beta-1 sembra essere importante soprattutto per gli occhi e per il cervello

COME SI MANIFESTA?

Finora sono stati identificati solo pochi pazienti affetti da questa malattia per cui il quadro clinico deve ancora essere descritto con precisione. Alcuni pazienti descritti hanno presentato una encefalopatia severa a esordio precoce con idrocefalo evidente dalla nascita, macrocefalia e grave ritardo mentale. Altri pazienti hanno invece presentato un quadro clinico diverso, più lentamente progressivo con lieve ritardo mentale, macrocefalia, deterioramento neurologico nel corso della tarda infanzia con la comparsa di epilessia, difficoltà motorie, rigidità degli arti, per lo più in concomitanza a traumi cranici minore o altri eventi stressanti. Sono descritte anomalie oculari, in particolare tortuosità vascolari della retina e cataratta congenita. Gli studi neuroradiologici hanno documentato la coesistenza di aspetti malformativi della corteccia cerebrale (più accentuati nei pazienti con esordio neonatale) e alterazione diffusa della sostanza bianca (predominante rispetto al coinvolgimento della corteccia nei pazienti con esordio più tardivo)

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Occhi

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *LAMB1*

QUAL È LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

RISORSE ONLINE

-

Centro COALA