



LEUCODISTROFIA CORRELATA AL GENE *NKX6.2*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

GENI RESPONSABILI

NKX6.2

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Si sa ancora molto poco sul meccanismo di questa malattia. Il gene *NKX6.2* codifica per una proteina che sembra essere implicata nella maturazione degli oligodendrociti e nella formazione di mielina

COME SI MANIFESTA?

Nei pochi pazienti finora segnalati nella letteratura scientifica, l'esordio clinico è stato nei primi mesi/anni di vita con movimenti oculari anomali e ritardo dello sviluppo motorio, cognitivo e del linguaggio di entità variabile. Progressivamente nel corso del tempo si sono anche resi evidenti una rigidità degli arti, scoliosi, retrazioni articolari, lussazione dell'anca, difficoltà di coordinazione motoria ed equilibrio, raramente epilessia, deficit uditivo, anomalie cardiache. In molti pazienti il quadro clinico era complicato, o addirittura dominato, dalla presenza di movimenti involontari gravi ed invalidanti. Se nelle forme ad esordio precoce (neonatale/primi mesi di vita) il quadro clinico è molto grave con scarse acquisizioni posturali, nelle forme ad esordio più tardivo (primi anni di vita) la sintomatologia è più lieve e il decorso clinico più lento

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema uditivo (raro)
- Cuore (raro)

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *NKX6.2*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

RISORSE ONLINE

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK531509/>

- ❖ *Chelban V, Patel N, Vandrovцова J, et al. Mutations in NKX6-2 Cause Progressive Spastic Ataxia and Hypomyelination. Am J Hum Genet. 2017;100(6):969-977.*
- ❖ *Dorboz I, Aiello C, Simons C, et al. Biallelic mutations in the homeodomain of NKX6-2 underlie a severe hypomyelinating leukodystrophy. Brain. 2017;140(10):2550-2556.*