



LEUCOENCEFALOPATIA CORRELATA AL GENE *RMND1*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

COXPD-11 (acronimo per “difetto combinato di fosforilazione ossidativa di tipo 11”)

GENI RESPONSABILI

RMND1

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *RMND1* codifica per una proteina importante per il metabolismo che si svolge nei mitocondri, la centrale energetica delle cellule. Quando la funzionalità di questi organelli cellulari è compromessa si crea un cortocircuito tra il fabbisogno energetico cellulare e le reali capacità di produzione. Alcuni organi sono più sensibili di altri a questo cortocircuito (ad esempio il sistema nervoso, il rene, il cuore) inoltre alcune circostanze in cui normalmente c'è una richiesta energetica maggiore (ad es. episodi infettivi) possono aggravare il cortocircuito e quindi la sintomatologia clinica

COME SI MANIFESTA?

I pazienti di solito hanno un quadro clinico caratterizzato da deficit uditivo ad esordio nel primo anno di vita a cui si associano segni di compromissione dei reni, del cuore e del sistema nervoso centrale. Tuttavia, non tutti i pazienti presentano un coinvolgimento di questi organi e sistemi. Il quadro strettamente neurologico presenta un ampio spettro di gravità, può essere molto severo, ad insorgenza neonatale, oppure più lieve, lentamente progressivo, e caratterizzato da ritardo dello sviluppo psicomotorio, rigidità più o meno accentuata degli arti. Crisi epilettiche possono essere osservate nei pazienti più gravemente colpiti

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema uditivo
- Reni
- Cuore

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Biopsia muscolare e cutanea per studio dell'attività dei complessi della catena respiratoria mitocondriale
Analisi molecolare del gene *RMND1*

QUAL È LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa



RISORSE ONLINE

- ❖ *Ulrick N, Goldstein A, Simons CO et al. RMND1-Related Leukoencephalopathy With Temporal Lobe Cysts and Hearing Loss-Another Mendelian Mimicker of Congenital Cytomegalovirus Infection. *Pediatr Neurol.* 2017 Jan;66:59-62. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2016.09.003.*