



LEUCODISTROFIA CORRELATA AL GENE *RNASET2*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

Leucoencefalopatia da deficit di RNasi T2; Leucoencefalopatia cistica senza megalencefalia; Leucoencefalopatia con cisti bilaterali dei poli temporali

GENI RESPONSABILI

RNASET2

COME SI TRASMETTE?

Trasmissione autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *RNASET2* fornisce le istruzioni necessarie a produrre un enzima che si trova abbondantemente nel cervello, e cioè la "Ribonucleasi T2" (RNasi T2). Ancora non si sa molto di questo enzima, alcune ricerche suggeriscono che esso sia importante per eliminare frammenti in eccesso di RNA all'interno di organelli cellulari detti lisosomi, gli "spazzini" delle cellule. Sembra che, quando questo enzima non funziona, ci sia un accumulo di RNA non digerito nei lisosomi e che questo danneggi soprattutto le cellule della microglia. Altri studi suggeriscono invece che il meccanismo di base sia analogo a quello della Sindrome di Aicardi-Goutières (si veda scheda specifica). È possibile che la malattia sia il prodotto di entrambi questi meccanismi

COME SI MANIFESTA?

Ad oggi sono stati descritti pochi pazienti affetti da questa malattia e il quadro clinico è quindi solo parzialmente definito. Di solito i segni neurologici si manifestano durante il primo anno di vita con ritardo nello sviluppo psicomotorio, microcefalia, progressiva rigidità degli arti, movimenti involontari e talvolta crisi epilettiche. Sembra che in qualche paziente sia presente anche un deficit uditivo, ma questo aspetto deve ancora essere chiarito

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *RNASET2*

QUAL È LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e di supporto, oltre che riabilitativa

RISORSE ONLINE

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/rnase-t2-deficient-leukoencephalopathy>



- ❖ Henneke M, Preuss N, Engelbrecht V, et al. Cystic leukoencephalopathy without megalencephaly: a distinct disease entity in 15 children. *Neurology*. 2005 Apr 26;64(8):1411-6.
- ❖ Henneke M, Diekmann S, Ohlenbusch A, et al. RNASET2-deficient cystic leukoencephalopathy resembles congenital cytomegalovirus brain infection. *Nature Genetics*. 2009;41(7):773-5.
- ❖ Tonduti D, Orcesi S, Jenkinson EM, et al. Clinical, radiological and possible pathological overlap of cystic leukoencephalopathy without megalencephaly and Aicardi-Goutieres syndrome. *European journal of paediatric neurology: EJPN: official journal of the European Paediatric Neurology Society*. 2016;20(4):604-610.