



LEUCOENCEFALOPATIA CORRELATA AL GENE *TMEM106B*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

GENI RESPONSABILI

TMEM106B

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il meccanismo di base della malattia ancora non è stato chiarito. Il gene *TMEM106B* codifica per una proteina che sarebbe coinvolta nel normale processo di acidificazione dei lisosomi, gli spazzini delle cellule. Mutazioni su quel gene porterebbe ad una funzione lisosomiale anormale. È stato suggerito che ciò possa comportare una alterazione degli spostamenti intracellulare della proteina PLP1, importante costituente della mielina

COME SI MANIFESTA?

Solo pochi pazienti sono oggi noti, per questo le caratteristiche cliniche della malattia devono essere ancora chiarite. In questi casi l'insorgenza dei sintomi è avvenuta durante i primi mesi di vita con movimenti oculari anomali (nistagmo), lieve ritardo dello sviluppo psicomotorio e progressiva evidenza di un disturbo dell'equilibrio, incoordinazione motorie, rigidità degli arti. Qualche paziente ha presentato anche crisi epilettiche già nel primo anno di vita, ma generalmente le crisi sono state rapidamente controllate con farmaci antiepilettici convenzionali

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *TMEM106B*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

RISORSE ONLINE

- ❖ *Simons C, Dymont D, Bent SJ, et al. A recurrent de novo mutation in TMEM106B causes hypomyelinating leukodystrophy. Brain. 2017;140(12):3105-3111.*
- ❖ *Yan H, Kubisiak T, Ji H, Xiao J, Wang J, Burmeister M. The recurrent mutation in TMEM106B also causes hypomyelinating leukodystrophy in China and is a CpG hotspot. Brain. 2018;141(5):e36.*