



LEUCODISTROFIA CORRELATA AL GENE *TMEM63A*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

Ipomielinizzazione Transitoria Dell'infanzia

GENI RESPONSABILI

TMEM63A

COME SI TRASMETTE?

Autosomica dominante, sporadica

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Il gene *TMEM63A* fornisce le istruzioni per la sintesi di una proteina ancora poco conosciuta. Per quanto si sa oggi, sembra trattarsi di un canale che si trova sulle membrane cellulari che fa passare ioni e che si apre e si chiude a seconda delle concentrazioni di soluti che ci sono nelle sue adiacenze. Potrebbe quindi essere coinvolto nei meccanismi di regolazione delle concentrazioni di ioni e acqua.

COME SI MANIFESTA?

Sono stati descritti fino ad oggi pochi pazienti per cui il quadro clinico deve ancora essere chiarito bene. I pazienti finora descritti hanno presentato un esordio alla nascita o nei primissimi mesi di vita con movimenti oculari anomali, ritardo nello sviluppo soprattutto motorio, difficoltà di coordinazione motoria, arresto della formazione della mielina cerebrale evidente sulle risonanze magnetiche eseguite nei primi anni di vita. Sorprendentemente a partire dall'età 4-5 anni il quadro progressivamente migliora non solo per l'evidenza di una ripresa del processo di formazione della mielina ma anche in termini di riduzione dei segni neurologici

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *TMEM63A*

QUAL È LA TERAPIA?

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

RISORSE ONLINE

- ❖ Yan H, Helman G, Murthy SE, Ji H, Crawford J, Kubisiak T, Bent SJ, Xiao J, Taft RJ, Coombs A, Wu Y, Pop A, Li D, de Vries LS, Jiang Y, Salomons GS, van der Knaap MS, Patapoutian A, Simons C, Burmeister M, Wang J, Wolf NI. *Heterozygous Variants in the Mechanosensitive Ion Channel TMEM63A Result in Transient Hypomyelination during Infancy. Am J Hum Genet. 2019 Nov 7;105(5):996-1004. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.09.011.*