



LEUCOENCEFALOPATIA CORRELATA AL GENE *WT1*

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

GENI RESPONSABILI

WT1

COME SI TRASMETTE?

X-linked, di solito sono colpiti i soggetti di sesso maschile

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

WT1 è un gene coinvolto nei meccanismi che portano alla sintesi proteica ed in vari processi di sviluppo. L'identificazione di una mutazione *WT1* in pazienti affetti da ipomielinizzazione cerebrale ha portato ad ipotizzare che possa avere anche un ruolo nella formazione e nel mantenimento della mielina

COME SI MANIFESTA?

Mutazioni del gene *WT1* sono state descritte come causa di quadri clinici e sindromici diversi che includono predisposizione tumorale (in particolare tumore di Wilms, tumori gonadici, mesotelioma), patologia renale (sindrome nefrosica correlata a glomerulosclerosi focale), anomalie malformative a carico dei genitali e delle vie urinarie, delle gonadi, del cuore. Recentemente sono stati descritti alcuni pazienti che mostrano anche un coinvolgimento neurologico, in aggiunta alla presenza di genitali ambigui, nefropatia, tumore renale o delle gonadi. I sintomi neurologici di questi pazienti sono iniziati durante l'infanzia (5-7 anni) con la comparsa di rigidità degli arti inferiori, disturbo della coordinazione motoria e dell'equilibrio, movimenti oculari anomali, sordità, incontinenza urinaria, movimenti involontari, epilessia.

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema uditivo
- Reni
- Cuore
- Vie urinarie
- Genitali
- Gonadi

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *WT1*

QUAL È LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa

Centro COALA



RISORSE ONLINE

- ❖ *Souza PVS, Badia BML, Silva LHL, et al. Leukodystrophy with disorders of sex development due to WT1 mutations. J Neurol Sci. 2018;390:94-98*