



La chirurgia
ortopedica



Malattie rare

Adrenoleucodistrofia

Ultimo aggiornamento: 08/11/02

- ▶ ALD: un'eredità materna
- ▶ L'olio miracoloso
- ▶ Malattie rare, pazienti orfani
- ▶ Un film a lieto fine

ALD: un'eredità materna

L'Adrenoleucodistrofia (ALD) è una malattia metabolica rara, trasmissibile per via ereditaria recessiva. Il difetto genetico risiede sul cromosoma X e può essere trasmesso dalla madre ai figli. La madre e le figlie femmine, che ereditano la mutazione, non si ammalano, sono cioè portatrici sane. I figli maschi, invece, (che hanno un solo cromosoma X) che ereditano il gene mutato sviluppano la malattia. La ALD è caratterizzata da progressiva demielinizzazione cerebrale e atrofia delle ghiandole surrenali che portano, più o meno lentamente, verso uno stato vegetativo.

Le cause

Un difetto metabolico nelle reazioni di ossidazione degli acidi grassi a catena molto lunga (VLCFA) porta al loro accumulo nel sangue e nei tessuti. Queste molecole hanno un effetto tossico diretto sulla mielina, la guaina protettiva che riveste le strutture del sistema nervoso, che ne causa la progressiva distruzione. Tuttavia le lesioni della sostanza bianca (mielina), evidenziabili con la TAC e la Risonanza Magnetica, non sono sempre sufficienti a spiegare la gravità dei danni neurologici indotti dalla malattia.

La classificazione

Nonostante la sua rarità, l'adrenoleucodistrofia non ha una natura univoca: se ne distinguono, infatti, 2 forme principali, che riguardano la maggior parte dei casi, e altre molto più rare.

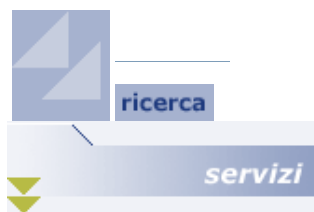
La forma infantile è la più comune, in quanto rappresenta circa il 60% dei casi. Esordisce tra i 4 e gli 8 anni d'età con numerosi sintomi neurologici, seguiti quasi sempre (85% dei casi) da insufficienza surrenalica. Le manifestazioni neurologiche comprendono iperattività, labilità emotiva, alterazione della vista e dell'udito, astenia, atassia, convulsioni. La progressione verso uno stato vegetativo avviene, generalmente, in 1-4 anni e il decesso in un arco di tempo variabile da 1 a 11 anni.

La forma dell'adulto, detta anche Adrenomieloneuropatia (AMN), rappresenta il 21% dei casi ed è più frequente tra i 21 e i 35 anni. Si manifesta con paraparesi lentamente progressiva, incontinenza o ritenzione urinaria, impotenza, neuropatia periferica che colpisce soprattutto gli arti inferiori. Nel 20-30% dei casi compaiono anche demenza o psicosi, mentre le alterazioni delle ghiandole surrenali sono presenti nel 70% dei soggetti.

La forma neonatale è molto rara, si manifesta già alla nascita e progredisce molto rapidamente. Si distingue dalle altre anche per la modalità di trasmissione che è ereditaria, ma autosomica (non legata ai cromosomi sessuali) recessiva: in parole semplici questa forma può colpire sia i maschi sia le femmine.

Le cure

Fino a una ventina di anni fa le cure erano solo sintomatiche, volte



L'esperto risponde
Glossario medico
Alimenti: banca dati
Alimenti: linee guida
Fabbisogni nutrizionali
Vitamine & C
Automedicazione
Test di laboratorio
I farmaci da banco
Glossario del farmaco
Società scientifiche
I link della solidarietà
Percentili di crescita



Allergologia
Farmaci antiallergici

Andrologia

Anestesiologia

Angiologia

Bioetica
Consenso informato

Biotechnologie
Cellule staminali
Ogm

Cardiologia
Infarto
Ipertensione

Chirurgia
Chirurgia estetica
Chirurgia plastica
Trapianti

Cure palliative**Dermatologia**

Acne
Calvizie
Cosmesi
Malattie cutanee

Ematologia

Anemia
Trasfusioni

Endocrinologia

Diabete
Obesità
Tiroide

Farmacologia

Consumi
Farmaci
Farmaci generici
Farmacovigilanza

Gastroenterologia

Calcoli biliari
Disturbi gastrici
Malattie del fegato
Malattie intestinali

Genetica**Geriatria****Ginecologia**

Contraccezione
Fecondazione assistita
Gravidanza
Menopausa

Immunologia

Malattie autoimmuni
Vaccini

Malattie infettive

AIDS
Epatite virale
Influenza
Malattie da insetti
Malattie da prioni
Meningite
Sessualmente trasmesse

Malattie rare

Adrenoleucodistrofia
SLA

Medicine alternative

Agopuntura
Fitoterapia
Omeopatia

Nefrologia**Neurologia**

Alzheimer
Cefalea
Epilessia
Ictus
Insonnia
Parkinson
Sclerosi multipla

Neuroscienze**Nutrizione**

Celiachia
Disturbi alimentari
Functional food
Vegetariani

Odontoiatria**Oftalmologia**

cioè ad alleviare i sintomi neurologici e a compensare l'insufficienza surrenalica.

Oggi si cercano soluzioni in grado di rallentare la progressione della malattia, così da ridurre gli effetti invalidanti. Questi ipotetici trattamenti sono ancora in fase sperimentale e i risultati sono controversi, a volte incoraggianti altre volte negativi.

All'olio di Lorenzo, di cui si parla in un articolo a parte, si affiancano simvastatina e lovastatina. Si tratta di due statine, farmaci abitualmente utilizzati per ridurre il colesterolo, capaci di ridurre anche i livelli plasmatici di VLCFA. Se e come questo possa migliorare la prognosi della malattia, però, non è ancora stato dimostrato.

Altri tentativi ancora da valutare riguardano il trapianto di midollo osseo, che è stato effettuato su pazienti selezionati, con danni neurologici in fase iniziale, ma i cui risultati sono controversi.

Occorrerà attendere alcuni anni per valutarne l'effettivo impatto sulla progressione della ALD.

Saperlo in tempo

È molto difficile ma talvolta si può. Il primo segnale d'allarme deve venire dalla storia familiare: se ci sono stati casi di ALD è probabile che alcune donne della famiglia siano portatrici sane. Queste donne (eterozigoti) non manifestano quasi mai sintomi clinici evidenti, un 20-30% di esse sviluppa in età adulta lievi sintomi neurologici, non immediatamente collegabili alla malattia. Tuttavia, quasi tutte (85%) presentano elevati livelli di VLCFA nel plasma e nei globuli rossi, riscontrabili con un semplice esame del sangue.

Gli acidi grassi a catena molto lunga possono essere dosati anche nelle cellule del liquido amniotico e nei villi coriali; una diagnosi prenatale consente quindi di sapere se il feto ha ereditato la patologia.

Elisa Lucchesini**Fonte**

*Centro di Informazione per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò
Villa Camozzi Ranica (BG)*

Approfondimenti

- [Malattie orfane](#)
- [Associazione italiana Leucodistrofie Unite](#)
- [Comitato Aurora](#)
- [Azzurra](#)
- [Progetto Mielina](#)
- [Registro delle malattie rare Regione Veneto](#)
- [OS Davide](#)

Difetti visivi

Disturbi visivi

Oncologia

Leucemia

Terapie anticancro

Tumore al polmone

Tumore al seno

Tumore del colon

Tumori della pelle

Ortopedia

Artrite e Artrosi

Disturbi della colonna

Osteoporosi

Otorinolaringoiatria

Sinusite

Tonsille

Pediatria

ADHD

Farmaci

Malattie infantili

Pneumologia

Asma

Infezioni respiratorie

Prevenzione

Attività fisica

Salute della donna

Primo soccorso

Medicina delle catastrofi

Pronto soccorso

Psichiatria

Autismo

Psiche e dipendenza

Schizofrenia

Psicologia

Ansia

Depressione

Dipendenza da internet

Innamoramento

Psicosomatica

Stress

Salute e ambiente

Acqua

Bioterrorismo

Clima

Inquinamento

Radiazioni

Salute e lavoro

Salute e sport

Doping

Fitness

Salute e viaggi

Sanità

Professione medica

Servizi di assistenza

Spesa sanitaria

Strutture sanitarie

Solidarietà

Tecnologia

Diagnostica

Protesi bioniche

Telemedicina

Tossicologia

Alcol

Droghe

Fumo

Urologia

Cistite

Incontinenza

Prostata

credits

[home](#) [chi siamo](#) [lavora con noi](#) [contattaci](#)



Tutto il materiale in questo sito è copyright 1995/2008 © EDRA Spa - una società del gruppo ELSEVIER
Viale Monza, 133 - 20125 Milano - Tel. **02 28172 300** Fax 02 28172399 - È vietata la riproduzione anche parziale.
Iscrizione al Registro Nazionale della Stampa n° 5290 del 05-08-1996 - Registrazione del Tribunale di Milano n° 357 del 08-06-2001

[Visita anche gli altri siti del network](#)

ascotalatuatesta.it - epatiteb.info - gismo.net - genericodiqualitya.it - menopausapiudesiderio.it