

COMUNICATO STAMPA
COMUNICATO STAMPA

CONVEGNO NAZIONALE
“ ADRENOLEUCODISTROFIA E
ADRENOMIELONEUROPATIA:
UPDATE CLINICO-DIAGNOSTICO E
TERAPEUTICO”

Venerdì, 27 Settembre 2019
Sala Conferenze- AMADEOLAB- Via Amadeo, 42 –

Si terrà a Milano il 27 settembre un convegno nazionale su due patologie rare l'adrenoleucodistrofia e l'adrenomieloneuropatia per un aggiornamento sia clinico che diagnostico e terapeutico. “E' importante fare diagnosi precoce su queste patologie,” **spiega la dott.ssa Isabella Moroni , medico di Neuropsichiatria Infantile della U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, responsabile scientifica dell'iniziativa assieme al Dr. Ettore Salsano, neurologo della U.O. Neurologia X –Malattie Degenerative e Neurometaboliche Rare – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta ed alla Dr.ssa Anna Ardisson, neuropsichiatria Infantile – U.O.C. Neuropsichiatria Infantile –Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta.**

L'adrenoleucodistrofia é una grave malattia metabolica rara (incidenza stimata 1:20.000), dovuta a mutazioni del gene ABCD1 che causano l'alterata funzione della proteina trasportatrice degli acidi grassi a catena molto lunga (VLFA) nei perossisomi, provocandone l'accumulo in numerosi tessuti , in particolare il sistema nervoso centrale, il midollo, i nervi periferici e le ghiandole surrenali. Determina la degenerazione progressiva della mielina, tessuto fondamentale sia a livello del sistema nervoso centrale che periferico. “Abbiamo organizzato un convegno nazionale presso il nostro Istituto per focalizzare l'attenzione e ampliare le informazioni in modo completo ed aggiornato su una patologia estremamente complessa ed eterogenea, che causa grave e progressiva disabilità sia quando si manifesta in età pediatrica che in adulta, e che richiede il coinvolgimento di diversi Specialisti.”” dice la dott.ssa Isabella Moroni , medico di Neuropsichiatria Infantile della U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta. L'iniziativa organizzata dall'Ufficio formazione dell'Ente fornisce crediti ECM a medici chirurghi specialisti in Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Endocrinologia, Pediatria, Medici e Pediatri di Base, Biologi, Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico, Fisioterapisti, Infermieri ed Infermieri Pediatrici. Occorre infatti un approccio multidisciplinare ed è indispensabile saper fare una diagnosi precoce per approntare i trattamenti in modo tempestivo. “I relatori coprono tutti gli aspetti delle diverse discipline che ruotano intorno alle numerose

problematiche della malattia (neuropsichiatra infantile, neurologo, pediatra, genetista, endocrinologo, oncoematologo)”, sottolinea la dott.ssa Isabella Moroni, ”Il gene che causa l’adrenoleucodistrofia è localizzato a livello del cromosoma Xq28; pertanto i soggetti maschi sono affetti, mentre le femmine portatrici possono manifestare sintomi di entità variabile in età adulta. E’ una patologia che si manifesta con **tre fenotipi principali: forma cerebrale infantile (X-CALD), la più grave e devastante**, il cui esordio varia dai 3 ai 12 anni, ed è caratterizzata da sintomi neurologici severi e progressivamente ingravescenti, fino allo stato vegetativo se non riconosciuta e trattata tempestivamente; **forma Adrenomieloneuropatia (AMN)** che ha invece un esordio in età adulta, con sintomi a lenta progressione che possono includere ipostenia, spasticità e disturbi minzionali; e la **sindrome di Addison isolata** (insufficienza corticosurrenalica) che può essere il segno d’esordio prima della comparsa dei sintomi neurologici, o può rimanere l’unico sintomo dell’ALD. L’unico trattamento sinora disponibile per arrestare la progressione della forma cerebrale infantile è il trapianto di cellule staminali midollari, efficace esclusivamente nelle fasi molto precoci di malattia con criteri specifici e ristretti, prima che i pazienti presentino sintomi neurologici o diffusione delle alterazioni della sostanza bianca cerebrale, mentre è documentato che il trapianto non è in grado di modificare la storia naturale della malattia quando effettuato tardivamente”. Durante il convegno viene ribadita l’importanza della diagnosi precoce in questa patologia per numerosi motivi: predisporre il trattamento dell’insufficienza corticosurrenalica e prevenire scompensi metabolici nei soggetti con Sindrome di Addison; allargare lo screening familiare dei soggetti a rischio per fornire counselling genetico ed eventuale diagnosi prenatale; monitorare nei pazienti affetti l’insorgenza di segni o sintomi neurologici e delle alterazioni radiologiche per avviare tempestivamente le procedure per il trapianto; approntare i possibili trattamenti sintomatici e riabilitativi nei soggetti adulti con AMN.

In allegato il programma

Ufficio stampa Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
email: cinziaboschiero@gmail.com – cinzia.boschiero@istituto-besta.it – tel. 3389282504