

*Sabato 1 Dicembre 2012*  
Convegno “CONOSCERE LE MALATTIE GENETICHE”

*Centro Multimediale “Dan Danino di Sarra” - Fondi (LT)*

# LE LEUCODISTROFIE: UN ESEMPIO DI MALATTIE RARE

## Aspetti sociali

*Erasmus Di Nucci*

Presidente dell'A.I.L.U.

e Coordinatore Provinciale Telethon per l'Area Sud della Provincia di Latina



*A.I.L.U.*

*ASSOCIAZIONE  
ITALIANA  
LEUCODISTROFIE  
UNITE*

Associazione amica di:



Sabato 1 Dicembre 2012 - Convegno "Conoscere le malattie genetiche"  
Centro Multimediale "Dan Danino di Sarra" - Fondi (LT)

## Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.

Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)

---

### Le Leucodistrofie: cosa sono

Gruppo di malattie che si manifestano soprattutto in età infantile o nella pubertà, gravemente invalidanti, trasmesse geneticamente che interessano il sistema nervoso centrale, le ghiandole surrenali e altri organi, squilibrando gli ammalati con un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive e nervose (capacità di muoversi, pensare, vedere, sentire, percepire, ecc.).

*Rientrano nel grande capitolo delle* **malattie rare** (6-8 mila patologie)  
*e in quello delle* **malattie metaboliche ereditarie.**

**Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.**  
*Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)*

---

## **Cosa sono le malattie rare?**

Sono patologie che si verificano  
non frequentemente nella popolazione.

**In Europa, meno di 1 caso su 2000 persone.**

Molte patologie sono più rare,  
arrivando a frequenza di un caso su 100.000 persone o più.

**Essere affetto da una malattia rara significa  
vivere in condizioni molto avverse dal punto  
di vista medico e sociale.**

## Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.

Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)

### Le Leucodistrofie: classificazioni

#### **Malattie PEROSSISOMIALI**

**Malattie genetiche caratterizzate da anomalie degli enzimi perossisomiali.**

*Il perossisoma è una struttura molto importante (della cellula) di utilizzo dell'ossigeno: in particolare esercita la funzione della degradazione degli acidi grassi a catena molto lunga. Il malfunzionamento dei perossisomi porta all'accumulo di specifiche molecole nelle cellule che può essere la causa della malattia.*

Fanno parte del gruppo: Adrenoleucodistrofia (ALD) / Adrenomieloneuropatia (AMN) - Malattie degli adulti di Refsum - Sindrome di Zellweger - Adrenoleucodistrofia neonatale - Malattia infantile di Refsum.

#### **Malattie LISOSOMIALI**

**Malattie genetiche caratterizzate da anormali enzimi lisosomiali.**

*Il lisosoma è una struttura specializzata della cellula, che contiene molti enzimi la cui funzione è il degrado e il riciclaggio dei nutrienti: quando il lisosoma non funziona correttamente, le cellule accumulano alcune delle sostanze nutritive che possono causare malattie. Fanno parte del gruppo: Leucodistrofia Metacromatica, Malattia di Krabbe*

*Proteina: interviene in qualità di catalizzatore nelle reazioni chimiche del metabolismo cellulare*

## **Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.**

*Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)*

---

### ***Leucodistrofie CAVITARIE***

Gruppo eterogeneo di Leucodistrofie, caratterizzato da diffusi danni della sostanza diffusa bianca del cervello, associata ad una dilatazione riconoscibile con **RISONANZA MAGNETICA**. Fanno parte del gruppo: Malattia di Alexander, Malattia di Canavan, Sindrome di CACH, Leucodistrofia con cisti subcorticali megalencefaliche

### ***Leucodistrofie da IPOMIELINIZZAZIONE***

Sono caratterizzate da deficit permanente della mielina nel cervello.

Fanno parte del gruppo: Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, Paraplegia Spastica 2, cataratta congenita e Ipomielinizzazione.

### ***Leucodistrofie NON CLASSIFICATE***

Si tratta di **Leucodistrofie atipiche** che non possono essere classificate nelle categorie esistenti. Fanno parte del gruppo: la Sindrome di Aicardi-Goutières.

### ***Leucodistrofie INDETERMINATE***

Raggruppa malattie per le quali il gene responsabile non è ancora stato identificato: rappresentano il 30% delle Leucodistrofie.

Sono malattie rare estremamente difficili da identificare e diagnosticare.

## Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.

Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)

# Le Leucodistrofie: l'esempio dell'Adrenoleucodistrofia

Basato sulla testimonianza personale mia e di mio fratello

### ***Sembra il tipo di leucodistrofia più diffuso*** ***Frequenza: 1 su 17.000 nascite***

Legata al cromosoma X, è una malattia che colpisce principalmente il sistema nervoso (con distruzione progressiva della mielina, la sostanza che riveste le cellule nervose) e le ghiandole surrenali (con conseguente carenza di alcuni ormoni, come il cortisolo).

Forme:

- la **forma cerebrale** colpisce durante l'infanzia e i bambini affetti mostrano disturbi comportamentali e dell'apprendimento, che portano a difficoltà nella lettura, nella scrittura e nella comprensione dei discorsi orali. Possono inoltre insorgere disturbi della vista, dell'udito e del movimento.
- l'**adrenomieloneuropatia** si manifesta tra i 20 e i 30 anni, con la comparsa di paraparesi (rigidità e debolezza delle gambe), disturbi degli apparati genitale e urinario e disturbi neurologici. La maggior parte delle persone colpite mostra anche insufficienza surrenalica.
- il **morbo di Addison** si presenta con insufficienza surrenalica, ma in genere senza coinvolgimento neurologico; può comparire nell'infanzia o in età adulta.

In genere l'adrenoleucodistrofia (ALD) legata all'X colpisce solo individui di sesso maschile, ma alcune femmine portatrici possono mostrare sintomi neurologici analoghi a quelli dell'adrenomieloneuropatia, benché a insorgenza più tardiva.

**Sabato 1 Dicembre 2012 - Convegno "Conoscere le malattie genetiche"**  
*Centro Multimediale "Dan Danino di Sarra" - Fondi (LT)*

## **Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.**

*Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)*

### *Giovanni Di Nucci (1974 - 1995)*



Colpito dalla malattia (Adrenoleucodistrofia-ALD) nell'infanzia (nel 1981), ha avuto una progressiva demielinizzazione del sistema nervoso centrale e periferico associato ad insufficienza surrenalica e all'accumulo di acidi grassi a lunga stringa nel corpo (VLCFA, acidi grassi con numero di carbonio superiore a 22).

## **Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.**

*Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)*

### ***Giovanni Di Nucci (1974 - 1995)***

In lui la malattia (ALD) è stata caratterizzata da tre fasi principali:

- La fase latente con la comparsa di lesioni demielinizzanti che si sono evolute lentamente.
- Una seconda fase, quando i segni clinici sono comparsi contemporaneamente con una grande e rapida progressione delle lesioni che sono diventate infiammatorie.
- Una fase di stabilizzazione (costretto a letto) che lo ha portato, poi, dopo tanti anni, al decesso.

Degli organi di senso, in buono stato solo l'udito e determinati fattori facevano pensare che capiva.

Alla sua scomparsa (età 21 anni) pesava 15 kg.

## **Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.**

*Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)*

---

### **Possibili trattamenti dell'Adrenoleucodistrofia**

*Di grande rilievo è la **prevenzione** da effettuarsi attraverso moderne indagini diagnostiche, che possono consentire una diagnosi precoce. Al riguardo delle terapie:*

- Nei casi d'insufficienza surrenalica (**come è il mio caso**),:terapia sostitutiva.*
- Le terapie delle manifestazioni neurologiche sono sintomatiche e di supporto.*
- Dieta a basso contenuto di VLCFA (**come è il mio caso**) con aggiunta di olio glicerol-trioleato e glicerol-trierucato ("Olio di Lorenzo"). E' in grado di normalizzare i livelli di VLCFA saturi, ma sembra che non determini un arresto o rallentamento del danno neurologico.*
- In casi selezionati, con danno neurologico in fase iniziale, è stato tentato il trapianto di midollo osseo.*
- "Lovastatina" (**come nel mio caso**) in grado di abbassare il colesterolo e di conseguenza gli acidi grassi VLCFA.*

*Altri studi e sperimentazioni sono in corso. Tuttavia, la speranza definitiva è nella ricerca e cura genetica. È in corso uno studio clinico di fase I/II di terapia genica con cellule staminali ematopoietiche, che ha evidenziato un'efficacia paragonabile a quella del trapianto da donatore sano.*

***Spesso, un trauma, un evento traumatico, può innescare una malattia (come l'ALD), che è latente, che può anche svilupparsi e presentarsi in modo drammatico.***

**Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.**

*Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)*

---

**LEUCODISTROFIE = MALATTIE RARE**

**Aspetti critici delle malattie rare**

**Scarsa conoscenza e difficoltà ad arrivare a una diagnosi in tempi brevi (*tempo medio: 3,5 anni*).**

**Andamento spesso cronico, invalidante e degenerativo (*è richiesta un'assistenza continua e il coinvolgimento di più figure professionali*).**

**Scarsità di percorsi assistenziali strutturati.**

**Mancanza di terapie specifiche e difficoltà di accesso alle stesse.**

**La malattia rara richiede non solo diagnosi, ma anche prevenzione, riabilitazione e sostegno psico-sociale ed economico.**

## Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.

Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)

### Andamento cronico e invalidante

**Il passaggio  
dall'età pediatrica  
a quella adulta  
è complicato per  
la mancanza di  
continuità nelle cure  
e del proseguimento  
di progetti assistenziali  
già attivati.**



## Le Leucodistrofie: esempio di malattie rare. Aspetti sociali.

Erasmus Di Nucci - Presidente A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite)

---

### Mancanza di terapie specifiche

Ancora oggi  
non è disponibile una cura efficace e definitiva,

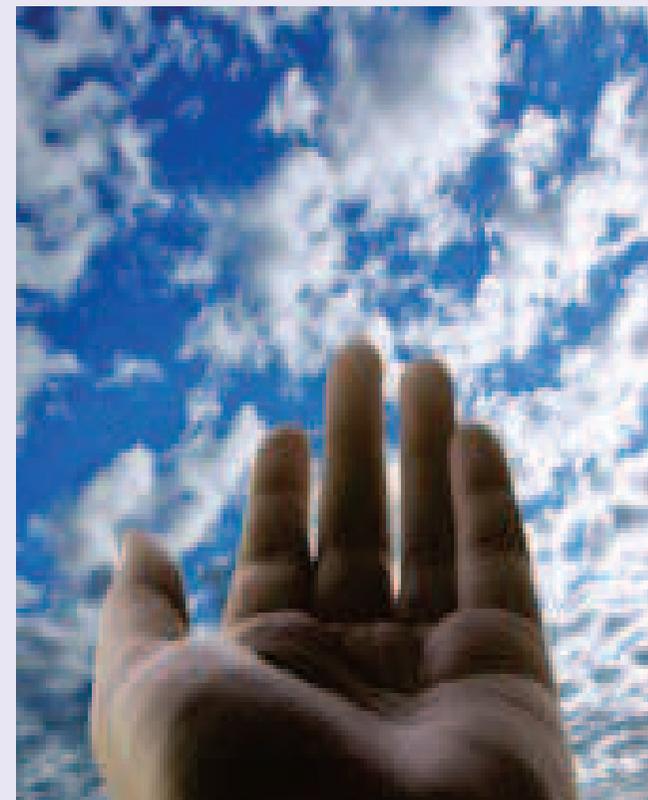
ma trattamenti appropriati possono:  
***migliorare la qualità della vita***  
e prolungarne la durata  
o addirittura ***permettere al "malato raro"***  
***di condurre una vita quasi "normale"***.

Sperare nel progresso della diagnosi e della cura...

Le persone affette da malattie rare (es. le leucodistrofie) sono doppiamente sfortunate, hanno una malattia come tanti altri, ma grandi difficoltà a trovare l'esperto e le cure necessarie.

A causa di insufficienti conoscenze mediche e scientifiche, molti pazienti non vengono diagnosticati e le loro malattie non vengono riconosciute, aggravando la sofferenza.

Il malato raro convive con sintomi e difficoltà per tutta la vita. Spesso, si trova a soffrire l'isolamento e l'incomprensione di tutti a causa della manca za di informazione e di conoscenza sulla patologia.



**Chi è affetto da patologie rare è comunque un disabile. Chi è il disabile?**

Egli deve essere considerato come se fosse normale, anche se l'evidenza a volte è quella che...! A volte le persone che non hanno problemi (le cosiddette "normali", non sanno come avvicinarsi ai disabili, pensano di non sapere come comportarsi, ma il primo passo è importante: spesso i disabili si sentono soli, anche se hanno ciò di cui necessitano, altre volte hanno poco e quel poco che hanno gli basterebbe ma le cose materiali non sono quelle che realmente cercano.

Spesso vediamo i disabili come esseri inferiori, che non riescono a fare quello che facciamo noi, ma questo non è assolutamente vero, perchè tutti abbiamo le nostre disabilità. Tutti noi non vogliamo avere a che fare con i "deficit", ma non è giusto, perchè in fondo siamo tutti persone.

*Grazie per l'attenzione*