

Al XLVIII Congresso della SIN si parla di Adrenoleucodistrofia

Autore : Redazione

Data : 12 Ottobre 2017

15 OTTOBRE

HIGHLIGHTS

ore 17.00 - 17.30

L'ADRENOLEUCODISTROFIA OGGI

in collaborazione con l'Associazione Italiana di Adrenoleucodistrofia

- 17.00 **L'adrenoleucodistrofia X-legata: fatti e misfatti**
M.A.B. MELONE (*Napoli*)
- 17.15 **Adrenoleucodistrofia con particolare riguardo alle forme dell'adulto: overlapping e diagnosi differenziale con altre sindromi neurologiche comuni (demenze, sclerosi multipla, paraparesi spastica)**
A. FEDERICO (*Siena*)

A
U
D
I
T
O
R
I
U
M

T
E
A
T
R
O

M
E
D
I
T
E
R
R
A
N
E
O

Il 15 ottobre al Centro Congressi della Mostra d'Oltremare di Napoli

Riceviamo e pubblichiamo.

Ricordate la pellicola *'L'olio di Lorenzo'* del 1992, interpretata da Nick Nolte e Susan Sarandon? In quel film viene descritta la storia di genitori che non si arrendono alla malattia del figlio Lorenzo, una malattia rara e molto invalidante, l'adrenoleucodistrofia, ALD, che progressivamente ed inesorabilmente toglie al loro bimbo, di appena cinque anni, la possibilità di "proiettarsi nel mondo".

Attraverso una serie di ricerche fatte per conto proprio, e l'incrocio dei dati così ottenuti con quelli desunti dal rilievo di informazioni derivanti da diverse fonti, a dispetto dello scetticismo scientifico, riescono a realizzare un composto da una miscela di oli, che si dimostra capace di migliorare le condizioni e la qualità di vita di Lorenzo, consentendogli così di vivere, seppur con enormi disabilità, circa vent'anni.

Domenica 15 ottobre, a partire dalle ore 17:00, nell'ambito del XLVIII Congresso della Società Italiana di Neurologia, SIN, presso il Centro Congressi della Mostra D'Oltremare, si parlerà proprio di adrenoleucodistrofia.

L'impegno dell'Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia, presieduta da Valentina Fasano, continua ad incrociarsi con quello di due tra le principali figure mediche, referenti per questa malattia, fortemente

invalidante e spesso letale, il neurologo e l'endocrinologo.

Non a caso, dopo il supporto al Congresso Nazionale degli Endocrinologi, oggi arriva quello a favore della Società Italiana di Neurologia con uno spazio dedicato a fare il punto sulla situazione nell'[omonima rivista](#) tematica.

Il XLVIII Congresso della Società di Neurologia è organizzato dalle Cliniche Neurologiche dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" e dalle Neurologie della Regione Campania.

A patrocinare l'evento oltre che l'Università della Campania Luigi Vanvitelli, e l'omonima azienda Ospedaliera, sono: il Consiglio dei Ministri, il Ministero della Salute, l'Istituto Superiore di Sanità, la Regione Campania, il Comune di Napoli, l'Università degli Studi di Napoli Federico II e l'Università degli Studi di Napoli Parthenope.

Tale incontro rientra appieno nelle finalità statutarie ed istituzionali della Società Italiana di Neurologia che mira al miglioramento della qualità professionale nell'assistenza ai soggetti con malattie del sistema nervoso e all'attività di aggiornamento professionale e di formazione permanente, residenziale e a distanza, nei confronti degli associati con programmi annuali di attività formativa ECM.

A essere protagonisti del focus sull'adrenoleucodistrofia saranno Marina Melone, professoressa di Neurologia, direttore del Centro Interuniversitario di Ricerca in Neuroscienze e referente del Centro delle Malattie Rare Neurologiche e Neuromuscolari, dell'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli e Antonio Federico professore di Neurologia, direttore dell'Unità Operativa di Neurologia e Malattie Neurometaboliche e del Centro di Ricerche per la diagnosi, terapia e prevenzione del Neurohandicap e delle Malattie Neurologiche Rare e direttore del Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Comportamento dell'Università di Siena.

L'ALD è una malattia metabolica legata al sesso. Secondo gli esperti, in Italia vi è un impatto atteso di 35-40 pazienti in più ogni anno, con un'insorgenza dei sintomi della malattia in varie fasce di età, pediatrica, con la forma più grave, cerebrale infantile, definita C-ALD, adolescenziale tra i 10 ed i 15 anni, con la forma definita di adrenomieloneuropatia, AMN, caratterizzata da un disturbo motorio di tipo spastico degli arti inferiori e la forma dell'adulto con varie espressioni cliniche, senza dimenticare l'insufficienza del corticosurrene che determina la malattia di Addison.

I principali sistemi colpiti dalla malattia sono quindi il sistema nervoso con la distruzione progressiva della mielina, la sostanza che riveste le cellule nervose, ed il sistema endocrino, in particolare le ghiandole surrenali con la conseguente carenza di alcuni ormoni.

Spiega Marina Melone:

Con questo congresso comincia un percorso formativo ed informativo nell'alveo della Società Italiana di Neurologia e del progetto triennale approvato dalla Regione Campania che si svilupperà nell'ambito dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Luigi Vanvitelli con l'obiettivo di tracciare un nuovo percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale nell'adrenoleucodistrofia, così da arrivare alla identificazione precoce delle persone affette, fino allo screening neonatale e alla messa in essere di una efficace prevenzione.

Tale progetto ha anche l'ambizione di creare un networking tra le differenti realtà assistenziali presenti sul territorio nazionale ed internazionale.

Di fatto l'adrenoleucodistrofia, con gli attuali modelli assistenziali presenta notevoli complessità; per le caratteristiche cliniche può considerarsi una malattia gravissima che colpisce i maschi ma

può coinvolgere anche le madri, portatrici della mutazione genetica.

Come sottolineano gli addetti ai lavori, come molte malattie genetiche non vi è correlazione tra il genotipo e il fenotipo. Ciò significa che con la mutazione del medesimo gene si possono palesare manifestazioni cliniche molto eterogenee.

Tali manifestazioni, secondo quanto ribadiscono gli esperti, possono cambiare nel corso della vita delle persone affette, ma purtroppo, pur conoscendo la mutazione genetica, non è possibile predire quali saranno le manifestazioni cliniche.

Sottolinea Antonio Federico:

Nella diagnosi differenziale delle forme adulte l'adrenoleucodistrofia viene scambiata per altre malattie infiammatorie e degenerative come ad esempio la sclerosi multipla, le demenze e la paraparesi spastica.

Questa diagnosi errata è dovuta a molti aspetti comuni tra i vari tipi di patologie, in particolare la sclerosi multipla che presenta alcuni reperti diagnostici simili.

In tal senso risulta fondamentale chiarire le varie strategie di diagnosi, con l'obiettivo di arrivare alla diagnosi precoce, per un approccio terapeutico adeguato alle differenti fasi di malattia.

È quindi fondamentale, secondo gli addetti ai lavori, individuare tutti i potenziali portatori della mutazione genetica, nelle famiglie a rischio attraverso la costruzione di "alberi genealogici.

Al momento non esiste una terapia patogenetica, che rimuova, cioè, la causa della malattia, ma esclusivamente sintomatica, che mira a modificare, quindi, la sintomatologia.

A ribadire l'importanza dell'assistenza *long life*, condizione necessaria per un efficace approccio terapeutico, è anche Marina Melone:

Certamente i risultati terapeutici migliori si ottengono in fase presintomatica, con le terapie oggi a disposizione, vedi le varie tipologie di trapianto o futuribili con la terapia genica, laddove in fase sintomatica, i trattamenti attuali sono farmacologici per curare i sintomi e dietetici, con la scelta di cibi ricchi di acidi grassi a catena corta supplementati da alimenti speciali, quali la somministrazione giornaliera di un variante dell'olio di Lorenzo, l'Aldixyl, l'unico trattamento dietetico in grado di superare la Barriera Emato Encefalica a base di oleina, erucina e CLA coadiuvati da un mix di potenti antiossidanti.

Inoltre, esiste un altro prodotto per condire e cuocere i cibi, a base di GTO purissimo aromatizzato all'olio di oliva, Aldixyl Oilife, l'unico sostituto di tutti grassi per questi pazienti, entrambi prescrivibili esclusivamente dai Centri di Riferimento accreditati e dispensati dal Sistema Sanitario Nazionale.

L'obiettivo è di abbassare i livelli patologici degli acidi grassi a lunga ed assai lunga catena, che rappresentano i principali responsabili della tossicità per la mielina, causa della leucodistrofia e del danno del corticosurrene, causa della malattia di Addison.

Conclude Marina Melone:

Per quanto gli attuali trattamenti terapeutici, contribuiscano a migliorare la qualità della vita è indubbio che la prevenzione, sia con l'indagine prenatale, che con lo screening e l'individuazione delle portatrici così come l'identificazione precoce dei maschi affetti rappresenta oggi il cardine di un corretto modello assistenziale nell'adrenoleucodistrofia.

[Per maggiori informazioni](#)