

ADRENOLEUCODISTROFIA

Responsabile Editoriale
Renato Cozzi

L'adrenoleucodistrofia (ALD) è una malattia rara, legata al cromosoma X, che ha una **prevalenza di 1:17000** se calcoliamo sia le eterozigoti femmine che i maschi affetti. Attualmente in Italia ci sono meno di 200 pazienti diagnosticati rispetto agli oltre 1200 attesi.

Si manifesta in **diverse forme**:

- cerebrale (C-ALD), più comune nell'infanzia (4-8 anni), che porta alla disabilità totale in 2 anni;
- adrenomieloneuropatia (AMN), che si manifesta intorno ai 20-30 anni con paraparesi di vario grado e porta a disabilità grave attorno ai 50-60 anni;
- Addison *Only*, senza compromissione neurologica.

Le femmine portatrici sane della patologia possono sviluppare, nel 33-60% dei casi, una sintomatologia AMN-like. Circa il 70% dei pazienti presenta una forma di Addison conclamata.

In Italia sono presenti pochi centri specializzati nella diagnosi e nel *follow-up* della malattia ed è importante sospettare l'ALD valutando i **sintomi in relazione all'età**.

In **età infantile e fino alla pubertà** si ha un'associazione di sintomi neuro-psichiatrici non chiari, che portano a perdita del rendimento scolastico abituale; possono verificarsi inoltre strabismo o disturbi della visione, ipoacusia, colorazione della cute brunastra (Addison) e disturbi della deambulazione (atassia).

In **età adolescenziale** il quadro è molto simile a quello infantile, anche se i segni neurologici possono essere più sfumati.

In **età adulta** il segno clinico più evidente è la malattia di Addison, associata o meno a iniziali disturbi della deambulazione (iniziale atassia).

Il **percorso diagnostico** prevede l'individuazione del probando, la valutazione neurologica ed endocrinologica, la valutazione ormonale e dei *Very Long Chain Fatty Acids* (VLCFA), lo studio neuro-radiologico ed elettrofisiologico, il test genetico di conferma e l'esecuzione di test neuro-psicologici. Per quando riguarda la diagnosi endocrinologica in fase tardo-adolescenziale o adulta, oltre che la funzionalità surrenalica, è necessario valutare la funzionalità gonadica per la possibilità di ipogonadismo da danno della membrana delle cellule di Leydig.

La **terapia** si basa su trapianto di cellule staminali, terapia steroidea nel 70% dei casi con Addison, riduzione dell'apporto di cibi con VLCFA. Per ridurre i livelli plasmatici di VLCFA è raccomandato l'"Olio di Lorenzo" e l'Adrenomix, nel quale, in aggiunta all'acido erucico e trioleato, vi è l'acido linoleico coniugato, l'unico in grado di superare la barriera emato-encefalica.

Bibliografia

1. Cappa M, Bizzarri C, Vollono C, et al. Adrenoleukodystrophy. *Endocr Dev* [2011, 20: 149-60](#).



Marco Cappa (marco.cappa@opbg.net)

UOC Endocrinologia, Dipartimento Universitario-Ospedaliero - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - IRCCS - Roma