

Leucodistrofia dell'adulto: una storia di famiglia

Fare luce su una **malattia genetica poco studiata** e probabilmente sotto-diagnosticata e sottostimata. Conosciuta dal 1984, la **leucodistrofia autosomica dominante ad esordio nell'età adulta** (Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy, **ADLD**) è una patologia neurodegenerativa rara geneticamente determinata ad andamento inesorabilmente progressivo e fatale.

Data la trasmissione autosomica dominante, l'ADLD frequentemente **colpisce più membri di una stessa famiglia su più generazioni**, con conseguenze socio-economiche disastrose per quel nucleo. Due i tratti caratteristici della malattia: il precoce interessamento del sistema nervoso vegetativo; l'interessamento selettivo e diffuso della sostanza bianca cerebrale, cerebellare e spinale e la conseguente progressiva atrofia, per cui può essere facilmente "confusa" in base ai reperti neuroradiologici con una patologia demielinizzante del sistema nervoso centrale come la sclerosi multipla.

Lo studio clinico, condotto dal gruppo di ricerca guidato dal professor **Pietro Cortelli** dell'**Istituto delle Scienze Neurologiche**, ha permesso di caratterizzare ulteriori peculiarità di questa malattia e di validare il modello murino su cui effettuare ricerca.

"Abbiamo scoperto che il modello animale che solitamente veniva utilizzato, non tiene in considerazione la compromissione del sistema nervoso vegetativo. Contemporaneamente abbiamo individuato un **potenziale approccio terapeutico all'ipotensione ortostatica** (il calo della pressione del sangue in posizione eretta, *ndr*), uno dei disturbi più invalidanti della malattia", spiega il professor Cortelli.

"Il prossimo passo – continua il professor Cortelli – sarà **sviluppare un nuovo modello animale** che tenga conto dello sviluppo della malattia, su cui testare le possibili terapie".

Responsabile: Pietro Cortelli¹⁻²

Gruppo di ricerca: Anna Bartoletti¹⁻², Giovanna Calandra Buonauro¹⁻², Sabina Capellari¹⁻², Pietro Guaraldi¹⁻², Alessandro Silvani³, Rossana Terlizzi¹⁻²

¹ IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche Ausl Bologna

² Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna

³ Laboratorio PRISM (Physiological Regulation in Sleeping Mice), Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna