

Malattie Neurodegenerative

Malattie Neurodegenerative

Leucodistrofia Metacromatica (MLD)

Interessa la sostanza bianca del Sistema Nervoso, la *Mielina*, costituita principalmente da Glicosfingolipidi ed esercita un ruolo fondamentale nella trasmissione degli impulsi nervosi lungo gli assoni.

Malattie Dismielinizzanti: formazione di mielina anomala

Malattie Demielinizzanti. La mielina normalmente formata viene distrutta

MLD forma più frequente

Accumulo di lipidi generalizzato

Manifestazioni cliniche principali di tipo motorio, DI, turbe comportamentali, tetraplegia, epilessia

Non esiste trattamento

Malattie Neurodegenerative

Ceroidolipofuscinosi Neuronali

Patologie genetiche neurodegenerative, con accumulo tissutale di pigmenti lipidici autofluorescenti

Autosomica recessiva caratterizzata da fenomeni di accumulo lisosomiale per deficit enzimatico

Aspetti morfologici: degenerazione retinica e della corteccia, cerebrale e cerebellare

Forme: tardo infantile, giovanile

Potenziali Evocati alterati

EEG: destrutturazione dell'attività di fondo

La RM encefalica mostra atrofia cerebrale e cerebellare

Terapia: anticonvulsivanti, fisioterapia