

**Istituto Virtuale Nazionale
Malattie Neurologiche Rare**

**Documento condiviso Progetto 2021 - WP5, Task 1 –
SCHEMA PDTA ADRENOLEUCODISTROFIA**

PATOLOGIA	ADRENOLEUCODISTROFIA	
FENOTIPI	Addison only Cerebral Childhood ALD (CCALD) Adrenomyeloneuropathy (AMN) Adolescent Cerebral ALD Adult cerebral ALD Women ALD	Protocollo diagnostico- terapeutico per Cerebral Childhood ALD (CCALD) Adolescent Cerebral ALD
FLOW CHART DIAGNOSTICA per CCALD Adolescent Cerebral ALD per sospetto clinico, Addison idiopatico, familiarità	Dosaggio plasmatico Very long chain fatty acids (VLCFA) Mutazione gene ABCD1 RMN encefalo con mdc	analisi di sequenza del gene ABCD1 effettuata con metodologia Sanger o NGS
TRATTAMENTI DISPONIBILI per CCALD Adolescent Cerebral ALD	INDICAZIONE standard: Trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche (HSCT) per pazienti asintomatici o paucisintomatici NFS ≤ 1 e alterazioni SB cerebrale Gad+ con Loes score ≤ 9 Se alterazioni progressive SB cerebrale Gad- con Loes score ≤ 9 : indicazione da valutare in centro esperto Addison: terapia sostitutiva glucocorticoidi	SELEZIONE DEI PAZIENTI CANDIDATI HSCT estremamente delicata e deve essere stabilita in una fase temporale ristretta Necessario team multidisciplinare esperto (neurologo pediatrico, trapiantologo pediatrico) TRATTAMENTO ADDISON endocrinologo

<p>MISURE OUTCOME</p> <p>Scale standardizzate usate sia per elegibilità che per valutazione efficacia trattamento</p>	<p>Neurologic Function Score 0-25 valuta disfunzioni neurologiche grossolane 15 sintomi in 6 categorie (udito, comunicazione, vista, alimentazione, motricità, incontinenza)</p> <p>Loes score 0-34 localizzazione, estensione alterazioni alla SB e presenza di atrofia locale o globale</p>	<p>Utilizzati in letteratura per monitorare efficacia HSCT: major function disability (MFD)</p> <p>Test neuropsicologici : WPPSI; WISC; Purdue Pegbord Test; test integrazione visuo-motoria;</p>
<p>PROTOCOLLO MONITORAGGIO</p> <p>Maschi asintomatici</p>	<p>Valutazione neurologica e neuropsicologica + RMN dai 2 anni fino ai 12 anni ogni 6 mesi (con mdc se pazienti in sedazione o impossibile ripetere in caso di evidenza alterazione SB)</p> <p>Valutazione neurologica e neuropsicologica + RMN dopo i 12 anni ogni 12 mesi</p> <p>Valutazione endocrinologica, ACTH, cortisolemia: dai 6 m fino a 10 anni ogni 3- 6 mesi; dopo i 10 anni ogni 12 mesi</p>	<p>PROTOCOLLO RMN : standard T1/T2 WI che includa: axial T2 e/o FLAIR sequence axial T1 pre- e post contrasto</p> <p>VALUTAZIONE CENTRO TRAPIANTI PER IDENTIFICAZIONE EVENTUALE DONATORE COMPATIBILE</p>
<p>ALTRI TRATTAMENTI</p>	<p>Terapia genica SKYSONA (ELI-cel) non disponibile in UE</p>	<p>Terapia dietetica Aldixyl (Lorenzo's Oil) Dati insufficienti</p>
<p>SCREENING NEONATALE</p>	<p>Non disponibile in Italia Progetto Pilota Regione Lombardia</p>	