

ENCEFALOPATIE DISMETABOLICHE

ENCEFALOPATIA

Processo morboso caratterizzato da **alterazioni degenerative** a carico del tessuto nervoso cerebrale, in assenza delle manifestazioni infiammatorie tipiche dei processi infettivi (encefalite), caratterizzato dalla gravità del quadro clinico e dal progressivo deterioramento psicocognitivo e dell'autonomia

ENCEFALOPATIE DISMETABOLICHE

Trasmissione ereditaria di solito a carattere autosomico recessivo, che determina un **difetto enzimatico** che produce una alterazione del metabolismo spesso con un accumulo di sostanze dannose che causano lesioni primitive e secondarie a carico di vari organi e apparati.

Le encefalopatie possono essere dovute a cause di ogni genere (tossiche, dismetaboliche, traumatiche, vascolari ecc..) e possono colpire il feto, il neonato, il bambino, l'adulto.

Benchè in passato i significati fossero leggermente diversi, nella pratica comune il termine si identifica sostanzialmente con quello di **cerebropatia**.

SINTOMI variamente combinati tra loro

- ◆ Importanti turbe motorie
- crisi epilettiche
- disturbi del linguaggio
- ritardo mentale ingravescente
- anomalie del carattere
- micro o macrocefalia
- alterazioni oculari
- alterazione del sensorio
- alterazioni epatiche
- alterazioni ossee
- alterazioni renali

CLASSIFICAZIONE

AMINOACIDOPATIE da accumulo di aminoacidi
FENILCHETONURIA
ALBINISMO

LIPIDOSI da accumulo di lipidi
LEUCODISTROFIE
M.GAUCHER
M.NIEMANN-PICK

MUCOPOLISSACARIDOSI da accumulo glicosaminoglicani

M.di HURLE
M.di HUNTER
M.di SANFILIPPO
M. di TAY -SACKS

MALATTIE DA ACCUMULO DI RAME

M.WILSON

PREVENZIONE

La prevenzione è l'unica arma realmente efficace per combattere l'encefalopatia infantile;

L'unica terapia possibile è quella rieducativa (che mira a far raggiungere ai bambini una relativa autonomia motoria e relazionale) e quella sintomatica per il controllo delle crisi epilettiche