



VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Agenesia del corpo calloso con neuropatia periferica (ACCPN)

# Agenesia del corpo calloso con neuropatia periferica (ACCPN)

Patologia sensomotoria progressiva associata a ritardo mentale e assenza parziale o completa del corpo calloso del cervello.

Il risultato è

Variante assente

Il corpo calloso è la più grande struttura connettiva del cervello, costituita da milioni di assoni neuronali che trasferiscono le informazioni tra i due emisferi cerebrali.

La neuropatia periferica con agenesia del corpo calloso (ACCPN), nota anche come sindrome di Andermann, è una patologia sensomotoria progressiva e grave associata a ritardo mentale e disabilità fisica. È una sindrome molto rara con un modello di ereditarietà autosomica recessiva con una particolare prevalenza nella popolazione originaria del Quebec, in Canada.

Il gene correlato ad ACCPN è SLC12A6, coinvolto nella migrazione neuronale durante lo sviluppo del corpo calloso in fase fetale.



## Sintomi

L'ACCPN è caratterizzata da una neuropatia sensomotoria grave e progressiva con assenza di riflessi. I disturbi sensoriali e motori compaiono di solito nei primi anni di vita, con pazienti che presentano ipotonìa (basso tono muscolare) fin dal primo anno di vita e un ritardo significativo nell'inizio della deambulazione (intorno ai 4 anni).

I pazienti con ACCPN di solito smettono di camminare a circa 14 anni. Con il progredire della malattia, vi è il rischio di contratture e atrofia muscolare. Sono frequenti anche la scoliosi e la disabilità intellettuiva.

## Gestione della malattia

Follow-up del paziente da parte di un team multidisciplinare composto da pediatri, neurologi, psichiatri, ortopedici e fisioterapisti.

## Relazione tecnica

### Varianti analizzate

SNP

[rs199747285](#)

GEN O REGIONE

[SLC12A6](#)

GENOTIPO

CC

SNP

**rs121908428**

GEN O REGIONE

**SLC12A6**

GENOTIPO

**GG**

SNP

**rs515726215**

GEN O REGIONE

**SLC12A6**

GENOTIPO

**II**

SNP

**rs121908427**

GEN O REGIONE

**SLC12A6**

Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

L'ACCPN è una sindrome a eredità autosomica recessiva in cui sono stati osservati casi di eterozigosi composta (presenza di due varianti patogene distinte in eterozigosi). È causata da alterazioni del gene SLC12A6 che codifica per la proteina KCC3, un trasportatore di ioni cloruro e potassio. Questo gene è espresso principalmente nel cervello, nel midollo spinale e nei gangli spinali del sistema nervoso periferico. È stato suggerito che le alterazioni del trasportatore SLC12A6 possano modificare le concentrazioni di cloruro nei neuroni, influenzando l'attività neuronale e la risposta al neurotrasmettore GABA (acido gamma-aminobutirrico).

Una delle varianti patogene più note è la c.2436+1del, che interessa un sito di splicing. Questa variante è comune nella popolazione franco-canadese delle regioni di Saguenay e Lac-St-Jean del Quebec, in Canada, dove 1 abitante su 23 è portatore. Tuttavia, la variante c.2436+1del e ACCPN ha una prevalenza molto bassa nel resto del mondo.

## Bibliografia

[Bogdanova-Mihaylova P, McNamara P, Burton-Jones S, et al.](#) Expanding the phenotype of SLC12A6-associated sensorimotor neuropathy. BMJ Case Rep. 2021 Oct 27;14(10):e244641.

[Gauvreau C, Brisson JD, Dupré N.](#) Hereditary Motor and Sensory Neuropathy with Agenesis of the Corpus Callosum. 2006 Feb 2 [updated 2020 Sep 17]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

[Howard HC, Mount DB, Rochefort D, et al.](#) The K-Cl cotransporter KCC3 is mutant in a severe peripheral neuropathy associated with agenesis of the corpus callosum. Nat Genet. 2002 Nov;32(3):384-92.

L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

## Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

## tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

## Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti

---



*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti

► Arabia Saudita

► Australia

