



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Anemia di Fanconi (legata al FANCC)

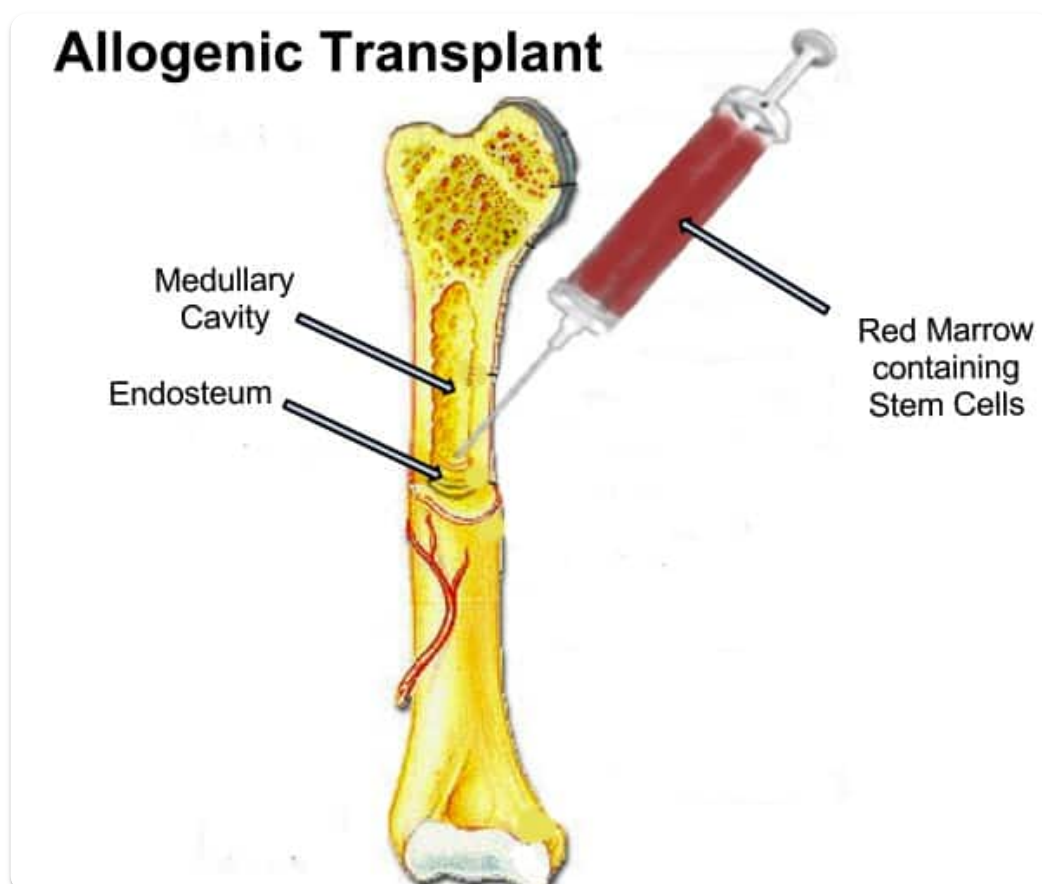
Anemia di Fanconi (legata al FANCC)

L'anemia di Fanconi è un disturbo ereditario della riparazione del DNA caratterizzato da un'insufficienza progressiva del midollo osseo, da malformazioni congenite variabili e dalla predisposizione a sviluppare tumori solidi o ematologici.

Il risultato è

Variante assente

L'anemia di Fanconi (FA) è una malattia ereditaria in cui il midollo osseo non produce abbastanza cellule del sangue. L'FA colpisce un nato su 100.000 ed è causata da varianti patogene in un massimo di 22 geni coinvolti nella riparazione del DNA; il gene più frequentemente colpito è FANCA, seguito da FANCC.



Sintomi

I primi segni della FA sono malformazioni congenite che possono essere evidenti o passare inosservate e che riguardano lo scheletro (ad esempio, displasia del pollice e del radio), la pelle, l'apparato urogenitale, cardiopolmonare, gastrointestinale e il sistema nervoso centrale. Possono anche verificarsi anomalie minori come peso e altezza ridotti, microcefalia e occhi piccoli.

Pancitopenia o numero inferiore al normale di globuli rossi, globuli bianchi e piastrine nel sangue. La diminuzione dei globuli bianchi può causare infezioni ricorrenti. Una diminuzione dei globuli rossi porta all'anemia e una diminuzione delle piastrine aumenta il rischio di emorragie.

La maggior parte dei pazienti sviluppa un'insufficienza del midollo osseo prima dei 40 anni. Possono sviluppare una leucemia mieloide acuta, spesso preceduta da una sindrome mielodisplastica. Aumenta il rischio di sviluppare tumori solidi nella testa, nel collo o nella regione anogenitale. I pazienti hanno spesso problemi di fertilità.

Gestione della malattia

I trattamenti disponibili mirano a migliorare la sintomatologia della PA e comprendono la somministrazione di androgeni per migliorare i parametri ematici e l'uso di G-CSF, un farmaco che aiuta il midollo osseo a produrre più globuli bianchi e quindi a prevenire le infezioni. In alcuni casi, può essere effettuato un trapianto di cellule staminali ematopoietiche.

Si raccomanda una valutazione periodica per eventuali neoplasie ematologiche e uno screening per i tumori solidi.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP
rs104886458

GEN O REGIONE
FANCC

GENOTIPO
AA

SNP
rs769039987

GEN O REGIONE
FANCC

GENOTIPO
GG

SNP

rs730881708

GEN O REGIONE

FANCC

GENOTIPO

II

SNP

rs730881731

GEN O REGIONE

FANCC

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®).

La FA è un disturbo autosomico recessivo, ad eccezione dei geni FANCB (eredità X-linked) e FANCR (noto anche come RAD51 con eredità autosomica dominante). Il gene FANCC codifica per una proteina che interagisce con altre proteine AF per formare un complesso che mantiene il numero di centrosomi nella mitosi e il fuso mitotico. Inoltre, FANCC insieme ad altre proteine FA partecipa al checkpoint che assicura la corretta segregazione dei cromosomi durante la divisione cellulare. Le alterazioni patogene delle proteine FA spesso aumentano il rischio di morte cellulare, aumentano l'instabilità genomica e la predisposizione al cancro.

Le mutazioni del gene FANCC rappresentano circa il 14% dei casi di PA. Tra tutte le varianti conosciute, c.67del e c.456+4A>T, che si verificano rispettivamente nell'esone 1 e nell'introne 4, sono le più comunemente osservate. La delezione c.67del produce una proteina tronca, mentre la variante c.456+4A>T comporta la delezione dell'intero esone. La presenza della mutazione c.456+4A>T è stata riscontrata soprattutto in pazienti di origine ebraica Ashkenazi. Questa stessa mutazione è la causa più comune di FA legata a FANCC in Giappone.

Bibliografia

[Dong H, Nebert DW, Bruford EA, et al.](#) Update of the human and mouse Fanconi anemia genes. Hum Genomics. 2015 Nov 24;9:32.

[Mehta PA, Ebens C.](#) Fanconi Anemia. 2002 Feb 14 [updated 2021 Jun 3]. 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.

[Nalepa G, Clapp DW.](#) Fanconi anaemia and cancer: an intricate relationship. Nat Rev Cancer. 2018 Mar;18(3):168-185.

Limiti dello studio

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

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

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



