



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Ceroide-Lipofuscinosi neuronale di tipo 3 (associata a CLN3)

Ceroide-Lipofuscinosi neuronale di tipo 3 (associata a CLN3)

La lipofuscinosi ceroide neuronale di tipo 3 è una malattia neurodegenerativa da accumulo lisosomiale i cui sintomi compaiono solitamente durante l'infanzia ed è caratterizzata da problemi visivi.

Il risultato è

Variante assente

Le lipofuscinosi ceroidi neuronali (NCL) o malattia di Batten sono un gruppo di disordini ereditari neurodegenerativi ad accumulo liscio, caratterizzati da progressiva compromissione intellettiva e motoria, convulsioni e morte prematura. La perdita della vista è una caratteristica della maggior parte delle forme. I fenotipi clinici sono tradizionalmente caratterizzati in base all'età di insorgenza e all'ordine di comparsa delle caratteristiche cliniche nell'epilessia infantile, tardo-infantile, giovanile e adulta.

I fenotipi clinici sono tradizionalmente caratterizzati in base all'età di insorgenza e all'ordine di comparsa.

Sono note varianti patogene in tredici geni (PPT1, TPP1, CLN3, CLN5, CLN6, MFSD8, CLN8, CTSD, DNAJC5, CTSE, ATP13A2, GRN, KCTD7) che causano la NCL. La diagnosi di NCL si basa sul dosaggio dell'attività enzimatica e sui test genetici molecolari. In casi insoliti, la diagnosi si basa sulla microscopia elettronica di tessuti biopsiati. La strategia diagnostica dipende dall'età di insorgenza.

I NCL hanno i tassi di incidenza più alti nel Nord Europa e negli Stati Uniti, con 1 caso ogni 12.500 abitanti.





Sintomi

Nella lipofuscinosi ceroide neuronale di tipo 3, i sintomi compaiono solitamente tra i 4 e i 6 anni di età, con una rapida perdita della vista seguita da problemi comportamentali e deficit cognitivi. L'epilessia inizia intorno ai 10 anni di età, seguita da problemi del sonno e da deficit motori.

Gestione della malattia

I trattamenti disponibili si concentrano sull'alleviamento dei sintomi. I farmaci anticonvulsivi sono utilizzati per prevenire o trattare le crisi. Anche i disturbi psichiatrici e motori associati possono essere controllati quando si verificano.

Negli ultimi anni sono stati compiuti progressi significativi verso potenziali trattamenti per le NCL, come la terapia genica e la terapia enzimatica sostitutiva. Nonostante questi sforzi, nel 2017 è stato approvato solo un farmaco specifico per NCL2, chiamato Cerliponase alfa (Brineura; Biomarin Pharmaceutical, USA).

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs267606737

GEN O REGIONE

CLN3

GENOTIPO

GG

SNP

rs796052335

GEN O REGIONE

CLN3

GENOTIPO

GG

SNP

rs386833702

GEN O REGIONE

CLN3

GENOTIPO

CC

SNP

rs386833697

GEN O REGIONE

CLN3

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 lipofuscinosi ceroide di tipo 3 è causata da mutazioni nel gene CLN3 che codifica per la batenina, una proteina presente nella membrana dei lisosomi la cui funzione rimane sconosciuta. La malattia è caratterizzata dalla produzione di depositi di lipofuscina lisosomiale che, se osservati al microscopio, ricordano il contorno di un'impronta digitale.

La malattia è caratterizzata dalla produzione di depositi di lipofuscina lisosomiale che, se osservati al microscopio, ricordano il contorno di un'impronta digitale.

Nei pazienti affetti da CLN3 sono state descritte oltre 60 diverse mutazioni che possono causare la malattia in omozigosi ed eterozigosi composta. La variante più frequente associata alla CLN3 è una delezione di 1 kb, non inclusa in questa analisi, che di solito si presenta in omozigosi ma è stata rilevata anche in eterozigosi composta con un'altra mutazione in CLN3.

La variante c.597C>A (p.Tyr199Ter) nell'esone 8 del gene CLN3 genera la comparsa di un codone di stop precoce, in modo da produrre una proteina tronca che manca di 239 aminoacidi all'estremità C-terminale. Gli studi funzionali indicano che in questo caso la proteina è assente.

Bibliografia

[Adams HR, Beck CA, Levy E, et al.](#) Genotype does not predict severity of behavioural phenotype in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (Batten disease). *Dev Med Child Neurol.* 2010 Jul;52(7):637-43.

[Masten MC, Corre C, Paciorkowski AR, et al.](#) A diagnostic confidence scheme for CLN3 disease. *J Inherit Metab Dis.* 2021 Nov;44(6):1453-1462.

[Mirza M, Vainshtein A, DiRonza A, et al.](#) The CLN3 gene and protein: What we know. *Mol Genet Genomic Med.* 2019 Dec;7(12):e859.

Mirza M.

[Mole SE, Anderson G, Band HA, et al.](#) Clinical challenges and future therapeutic approaches for neuronal ceroid lipofuscinosis. *Lancet Neurol.* 2019 Jan;18(1):107-116.

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

