



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Ceroide-Lipofuscinosi neuronale di tipo 7 (associata a MFSD8)

Ceroide-Lipofuscinosi neuronale di tipo 7 (associata a MFSD8)

È una malattia da accumulo lisosomiale in cui è affetto il gene MFSD8, che produce una proteina coinvolta nel trasporto di ioni attraverso la membrana dei lisosomi.

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 intellettuale 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, CTSF, 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 7, i sintomi possono comparire nell'infanzia, tra i 2 e i 7 anni di età. I bambini colpiti presentano gravi sintomi neurologici, come disturbi progressivi dello sviluppo neurologico e microcefalia, deficit visivo, atassia, disturbi del linguaggio e frequenti crisi epilettiche.

I bambini colpiti presentano gravi sintomi neurologici, tra cui disturbi progressivi dello sviluppo neurologico e microcefalia, deficit visivo, atassia, disturbi del linguaggio e frequenti crisi epilettiche.

I modelli di acómuli di lipofuscina più comunemente osservati al microscopio nella lipofuscinosi ceroide neuronale di tipo 7 comprendono combinazioni miste di profili granulari, curvilinei, dattilici e rettilinei.

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

rs587778809

GEN O REGIONE

MFSD8

GENOTIPO

AA

SNP

rs118203978

GEN O REGIONE

MFSD8

GENOTIPO

TT

SNP

rs267607235

GEN O REGIONE

MFSD8

GENOTIPO

GG

SNP

rs724159971

GEN O REGIONE

MFSD8

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 zeroide di tipo 7 è una malattia ultra-rara causata da mutazioni nel gene MFSD8 (o CLN7) che codifica per una proteina trasportatrice transmembrana lisosomiale la cui funzione è sconosciuta. Sono state descritte circa 50 varianti patogene in MFSD8 che possono causare questo tipo di lipofuscinosi in omozigosi ed eterozigosi composta. Gli individui portatori di una copia di una mutazione in MFSD8 non sviluppano la malattia, ma possono trasmettere la mutazione alla loro prole.

Gli individui portatori di una copia di una mutazione in MFSD8 non sviluppano la malattia, ma possono trasmettere la mutazione alla loro prole.

La mutazione c.362A>G (p.Tyr121Cys) nell'esone 5 del gene MFSD8 è stata osservata in pazienti allo stato omozigote. Questa mutazione è una sostituzione aminoacidica non conservativa che influisce sulla struttura secondaria della proteina.

Bibliografia

[Canafoglia L, Gilioli I, Invernizzi F, et al.](#) Electroclinical spectrum of the neuronal ceroid lipofuscinoses associated with CLN6 mutations. Neurology. 2015 Jul 28;85(4):316-24.

[Gao H, Boustany RM, Espinola JA, et al.](#) Mutations in a novel CLN6-encoded transmembrane protein cause variant neuronal ceroid lipofuscinoses in man and mouse. Am J Hum Genet. 2002 Feb;70(2):324-35.

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

Clinical challenges and future therapeutic approaches for neuronal ceroid lipofuscinoses.

[Rus CM, Weissensteiner T, Pereira C, et al.](#) Clinical and genetic characterization of a cohort of 97 CLN6 patients tested at a single center. Orphanet J Rare Dis. 2022 May 3;17(1):179.

Clinical and genetic characterization of a cohort of 97 CLN6 patients tested at a single center.

[Trivisano M, Ferretti A, Calabrese C, et al.](#) Neurophysiological Findings in Neuronal Ceroid Lipofuscinoses. *Front Neurol.* 2022 Feb 25;13:845877.

[Neuronal Ceroid Lipofuscinoses.](#)

[Tuermer A, Mausbach S, Kaade E, et al.](#) CLN6 deficiency causes selective changes in the lysosomal protein composition. *Proteomics.* 2021 Oct;21(19):e2100043.

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

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

