



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Cistinosi

# Cistinosi

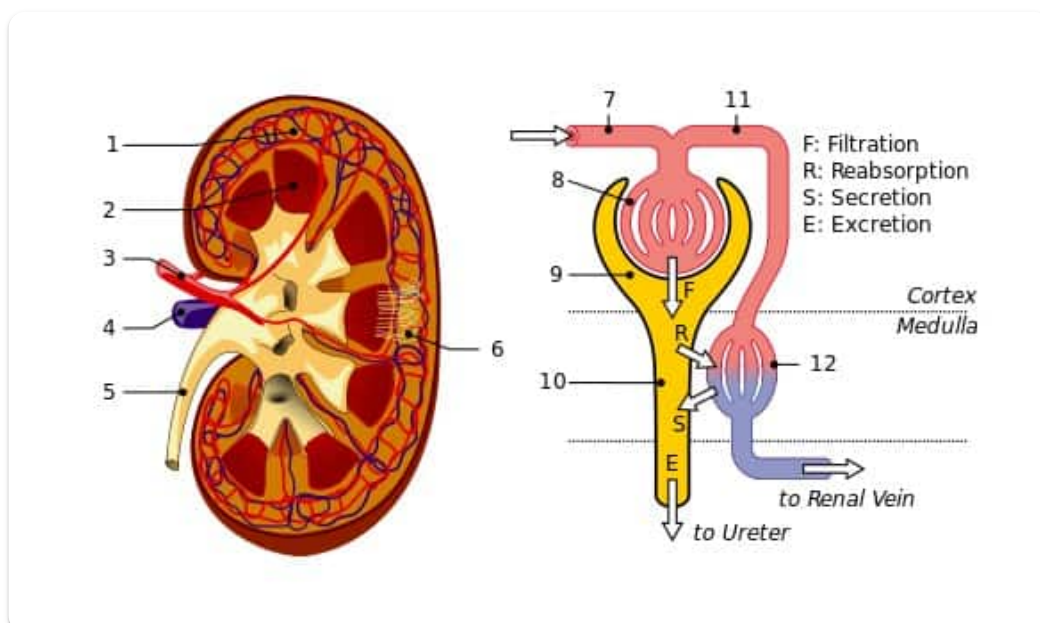
La cistinosi è una malattia metabolica in cui la cistina si accumula nei lisosomi di organi e tessuti a causa di un difetto nel trasporto della cistina fuori dai lisosomi.

Il risultato è

Variante assente

La cistinosi è una rara malattia autosomica recessiva caratterizzata da un disturbo dell'accumulo lisosomiale. Il gene associato alla cistinosi è CTNS, che codifica per la cistinosina, una proteina di membrana che trasporta la cistina dal lisosoma al citoplasma. Come conseguenza di diverse varianti patogene in CTNS, la cistina alterata si accumula sotto forma di cristalli di cistina che danneggiano tessuti e organi.

L'incidenza in Europa e negli Stati Uniti è stimata a 1 su 100.000-200.000 individui, sebbene l'incidenza possa essere più elevata in alcune aree geografiche come la Bretagna (Francia) e il Quebec (Canada).



Sintomi

La cistinosi è classificata in tre tipi: infantile, giovanile e oculare, a seconda dell'età di insorgenza e della gravità dei sintomi. La forma più comune (90% dei casi) e grave è la cistinosi infantile, che causa una disfunzione progressiva dei tubuli renali o sindrome di Fanconi renale e la perdita di funzionalità dei glomeruli renali, portando infine all'insufficienza renale. La cistina si accumula in altri organi causando ipotiroidismo, diabete insulino-dipendente, ingrossamento di fegato e milza, anomalie della retina e coinvolgimento di muscoli e cervello.

I primi sintomi della cistinosi giovanile compaiono solitamente intorno agli 8 anni, con un quadro clinico intermedio che porta alla comparsa della nefropatia terminale dopo i 15 anni.

Infine, la forma oculare si osserva negli adulti, solitamente asintomatici, in cui la cistina si accumula nella cornea e che possono presentare solo fotofobia.

## Gestione della malattia

Il trattamento consiste nell'integrazione di elettroliti e vitamine, nell'indometacina (che migliora le condizioni generali e la crescita del paziente) e nella cisteamina, che riduce la concentrazione di cistina e quindi rallenta la progressione verso l'insufficienza renale.

Con il trattamento con cisteamina e il trapianto di rene, l'aspettativa di vita dei pazienti con cistinosi può essere prolungata; tuttavia, il trattamento con cisteamina non previene l'insufficienza renale.

## Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP	rs113994207	GEN O REGIONE	CTNS	GENOTIPO	GG
SNP	rs121908127	GEN O REGIONE	CTNS	GENOTIPO	GG
SNP	rs760256854	GEN O REGIONE	CTNS	GENOTIPO	

SNP

rs113994205

GEN O REGIONE

CTNS

*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®).*

Circa 140 varianti patogene sono state descritte in pazienti affetti da CTNS con manifestazioni cliniche variabili e sono state rilevate in individui di diversa origine geografica. La mutazione più frequente è una delezione di 57 kb presente nel 50-70% dei pazienti provenienti dal Nord Europa e dal Nord America (non discussa in questa sede).

Un'altra variante patogena relativamente frequente è la c.414G>A, che produce un codone di stop alla posizione 138 della cistinosina e porta alla terminazione prematura della traduzione. Si stima che sia presente nel 52% dei pazienti franco-canadesi affetti da cistinosi e viene rilevata anche nei pazienti irlandesi. È stata riscontrata anche in pazienti americani di origine tedesca, francese, britannica, scandinava e rumena.

La variante patogena c.416C>T può causare il fenotipo giovanile, come dimostrato nello studio di Macias-Vidal et al.

Individui con cistinosi intermedia (nefropatica, ma con esordio tardivo) o non nefropatica (con cristalli corneali e midollari, ma senza coinvolgimento renale) possono avere un fenotipo giovanile. ma senza coinvolgimento renale) hanno una variante patogena grave nel gene CTNS (tipica della cistinosi nefropatica) e una variante patogena lieve. Tra le varianti lievi, viene analizzata la mutazione c.589G>A.

## Bibliografia

[Elmonem MA, Veys KR, Soliman NA, et al.](#) Cystinosis: a review. Orphanet J Rare Dis. 2016 Apr 22;11:47.

[Macías-Vidal J, Rodés M, Hernández-Pérez JM, et al.](#) Analysis of the CTNS gene in 32 cystinosis patients from Spain. Clin Genet. 2009 Nov;76(5):486-9.

[McGowan-Jordan J, Stoddard K, Podolsky L, et al.](#) Molecular analysis of cystinosis: probable Irish origin of the most common French Canadian mutation. Eur J Hum Genet. 1999 Sep;7(6):671-8.

[Nesterova G, Gahl WA.](#) Cystinosis. 2001 Mar 22 [updated 2017 Dec 7]. 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.

[Topaloglu R. Nephropathic cystinosis: an update on genetic conditioning. Pediatr Nephrol. 2021 Jun;36\(6\):1347-1352.](#)

### 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

