



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Disautonomia familiare (sindrome di Riley-Day)

Disautonomia familiare (sindrome di Riley-Day)

La disautonomia familiare, nota anche come sindrome di Riley-Day, è un disturbo ereditario che causa disfunzioni sensoriali e compromette gravemente l'attività del sistema nervoso autonomo, con conseguenti disfunzioni multisistemiche.

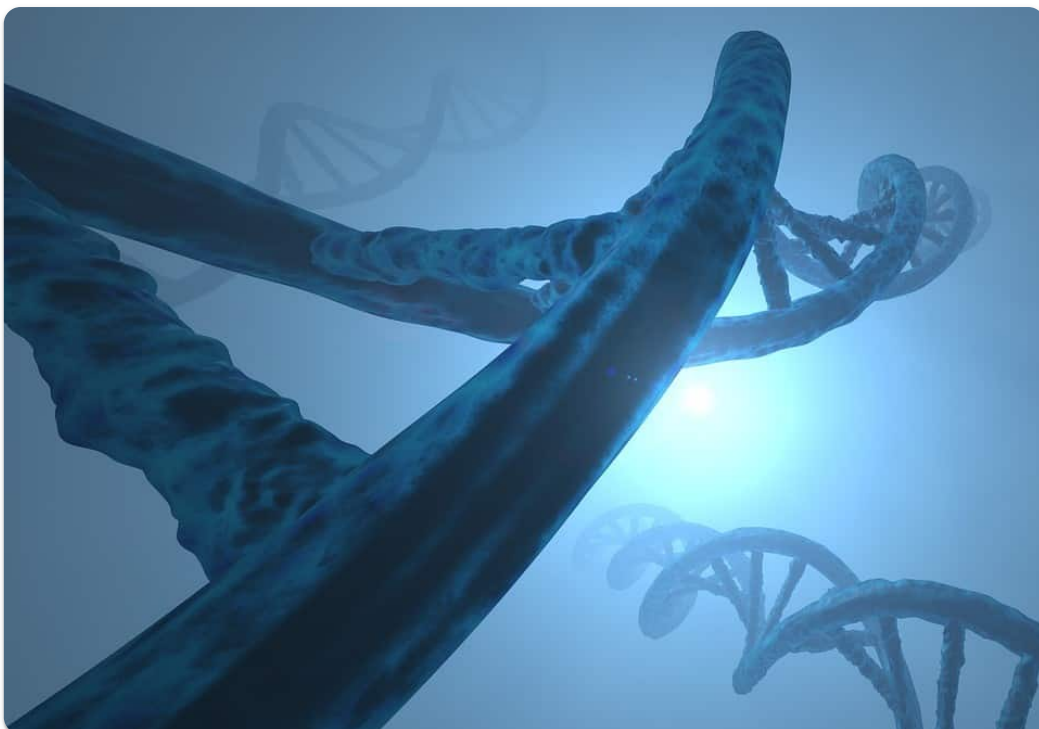
Il risultato è

Variante assente

La disautonomia familiare (FD) è stata descritta nel 1949 da Riley et al. È una malattia quasi esclusiva della popolazione ebraica Ashkenazi, con un'incidenza di 1 caso ogni 3.600 nascite.

È una malattia che segue una modalità di ereditarietà autosomica recessiva ed è causata da mutazioni nel gene ELP1, noto anche come IKBKAP, che codifica per una proteina espressa in tutti i tessuti e coinvolta nella trascrizione genica.

Se volete conoscere tutte le [malattie ereditarie](#) che analizziamo, cliccate sul link.



Sintomi

I pazienti con FD presentano deficit somatosensoriali e autonomici generalizzati, causati da un'alterata trasmissione di informazioni nocicettive, termiche, meccaniche, chimiche, metaboliche e osmotiche dal corpo al cervello. Possono inoltre presentarsi disfunzioni gastrointestinali, polmoniti ricorrenti, variazioni della pressione arteriosa, ipotensione posturale e ipotonia.

La diagnosi si basa sul riconoscimento clinico della disfunzione sensoriale e autonoma. I criteri caratteristici includono l'alacrimia (assenza di lacrime), la mancanza di papille fungiformi sulla lingua, riflessi rotulei depressi e test istaminici anormali.

Gestione della malattia

I trattamenti farmacologici disponibili mirano ad alleviare i sintomi dei pazienti affetti da disautonomia, poiché attualmente non è disponibile alcun trattamento specifico.

Le persone affette da FD necessitano di essere seguite da un team multidisciplinare che comprende neurologi, fisioterapisti, cardiologi, nefrologi, oculisti e altri professionisti.

Si raccomanda ai pazienti di evitare ambienti caldi e umidi.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs137853022

GEN O REGIONE

ELP1

GENOTIPO

CC

SNP

rs111033171

GEN O REGIONE

ELP1

GENOTIPO

AA

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 FD influisce sullo sviluppo e sulla sopravvivenza dei neuroni sensoriali, simpatici e di alcuni parasimpatici. Tuttavia, recentemente sono stati rilevati deficit neuronali anche nel sistema nervoso centrale di questi pazienti. Come indicato in precedenza, la FD è dovuta a varianti patogene del gene

ELP1. Questo gene codifica per una proteina che fa parte del complesso elongatore presente nel nucleo e nel citoplasma della cellula. Questo complesso svolge un ruolo chiave nella trascrizione e nell'acetilazione degli istoni che avviene nel nucleo. Nel citoplasma, ELP1, come componente del complesso o in modo indipendente, è coinvolto in varie funzioni cellulari, come la migrazione e l'adesione cellulare, il traffico intracellulare e altri processi.

La variante patogena c.2204+6T>C (detta anche IVS20+6T>C) in ELP1 interessa un sito di splicing e porta alla delezione dell'esone 20. È la variante più frequente in ELP1. È la variante più frequente nei pazienti Ashkenazi: l'1,3% di questa popolazione è portatore di IVS20+6T>C, che è presente in oltre il 95% dei casi di FD, evidenziando il suo effetto fondatore.

Una seconda variante patogena riscontrata in questa popolazione è la c.2087G>C (p.Arg696Pro) che produce un cambiamento aminoacidico che interessa un sito di fosforilazione serina/treonina altamente conservato. La presenza di eterozigosi composte di IVS20+6T>C e c.2087G>C, cioè una copia di IVS20+6T>C e una di c.2087G>C, produce i sintomi tipici della FD. Ad oggi, non è stato identificato alcun individuo omozigote per c.2087G>C o con due copie di c.2087G>C.

Bibliografia

[Anderson SL, Qiu J, Rubin BY.](#) EGCG corrects aberrant splicing of IKAP mRNA in cells from patients with familial dysautonomia. *Biochem Biophys Res Commun.* 2003 Oct 17;310(2):627-33.

[Bar-Aluma BE.](#) Familial Dysautonomia. 2003 Jan 21 [updated 2021 Nov 4]. 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.

[Rubin BY, Anderson SL.](#) IKBKAP/ELP1 gene mutations: mechanisms of familial dysautonomia and gene-targeting therapies. *Appl Clin Genet.* 2017 Dec 15;10:95-103.

[Slaugenhaupt SA, Blumenfeld A, Gill SP, et al.](#) Tissue-specific expression of a splicing mutation in the IKBKAP gene causes familial dysautonomia. *Am J Hum Genet.* 2001 Mar;68(3):598-605.

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

