



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

