



VN



≡

MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie monogeniche / Displasia diastrofica

Displasia diastrofica

Una malattia rara caratterizzata da bassa statura con arti corti e malformazioni articolari che portano a contratture articolari multiple, che colpiscono principalmente spalle, gomiti, articolazioni interfalangee e fianchi.

Il risultato è

Variante assente

La displasia diastrofica è una malattia ereditaria autosomica recessiva che causa accorciamento degli arti, deformità della colonna vertebrale come scoliosi e lordosi. I pazienti presentano spesso contratture articolari e osteoartrite a esordio precoce.

La prevalenza complessiva è stimata in 1 caso ogni 100.000 individui. Sebbene sia presente in quasi tutte le popolazioni, è più diffusa nella popolazione finlandese, dove è stata identificata un'ampia percentuale di casi.



Sintomi

I neonati affetti da questa patologia presentano piede torto bilaterale, arti corti, polsi deformati, pollici adduttori, palatoschisi e mascelle ipoplasiche. Nei primi mesi di vita compaiono cisti nell'orecchio esterno. La crescita è lenta, la scoliosi è frequente e si sviluppa progressivamente. Le deformità articolari sono gravi e possono portare alla limitazione del movimento articolare o all'iperlassità.

L'espressione della malattia è variabile, con forme molto gravi e moderate, che possono essere diagnosticate molto tardi.

Gestione della malattia

I trattamenti disponibili mirano ad alleviare i sintomi. La chirurgia della colonna vertebrale cervicale può essere utilizzata nei soggetti con evidenza di impingement midollare e per la correzione del piede torto. La fisioterapia viene utilizzata per prevenire le contratture articolari precoci.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs786200881

GEN O REGIONE

SLC26A2

GENOTIPO

II

SNP

rs386833492

GEN O REGIONE

SLC26A2

GENOTIPO

TT

SNP

rs104893924

GEN O REGIONE

SLC26A2

GENOTIPO

TT

SNP

rs104893919

GEN O REGIONE

SLC26A2

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 displasia diastrofica è causata da varianti patogene nel gene SLC26A2, che è altamente espresso nella cartilagine e codifica per una proteina transmembrana che trasporta il solfato nelle cellule cartilaginee o condrociti. Il trasporto di solfato nei condrociti è essenziale per mantenere una corretta sulfatazione dei proteoglicani, che sono componenti della matrice extracellulare prodotta dai condrociti stessi e che trattengono l'acqua, mantenendo la consistenza del tessuto cartilagineo. L'interruzione dell'attività del trasportatore di solfato causa una deplezione del solfato intracellulare, con conseguente insufficiente sulfatazione dei proteoglicani.

Le varianti patogene più comuni nel gene SLC26A2 sono c.835C>T, c.532C>T, c.1957T>A e c.-26+2T>C (IVS1+2T>C), che rappresentano circa il 70% di tutti gli alleli patogeni. Di queste 4 varianti, la c.835C>T è la più comune. La variante c.-26+2T>C rappresenta l'8% degli alleli patogeni ed è la variante predominante nella popolazione finlandese. È stato osservato che il 90% dei casi di displasia

diastrofica in Finlandia sono portatori di c.-26+2T>C. La malattia può manifestarsi quando una persona possiede due copie della stessa variante patogena in SCL26A2 (ad esempio, due copie di c.-26+2T>C) e anche quando è portatore di una copia di due diverse varianti patogene in SCL26A2 (ad esempio, una copia di c.835C>T insieme a una copia di c.-26+2T>C con conseguente manifestazione moderata della malattia).

Bibliografia

- [Barbosa M, Sousa AB, Medeira A, et al.](#). Clinical and molecular characterization of Diastrophic Dysplasia in the Portuguese population. Clin Genet. 2011 Dec;80(6):550-7.
- [Härkönen H, Loid P, Mäkitie O.](#) SLC26A2-Associated Diastrophic Dysplasia and rMED-Clinical Features in Affected Finnish Children and Review of the Literature. Genes (Basel). 2021 May 11;12(5):714.
- [Karniski LP.](#) Mutations in the diastrophic dysplasia sulfate transporter (DTDST) gene: correlation between sulfate transport activity and chondrodysplasia phenotype. Hum Mol Genet. 2001 Jul 1;10(14):1485-90.
- [Unger S, Superti-Furga A.](#) Diastrophic Dysplasia. 2004 Nov 15 [updated 2021 Dec 23]. 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.

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

