



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Disturbo della fase del sonno avanzato familiare (FASPS)

Disturbo della fase del sonno avanzato familiare (FASPS)

Disturbo ereditario del sonno caratterizzato da sonnolenza nelle prime ore della sera, quando le altre persone sono attive, e da risvegli più precoci del solito.

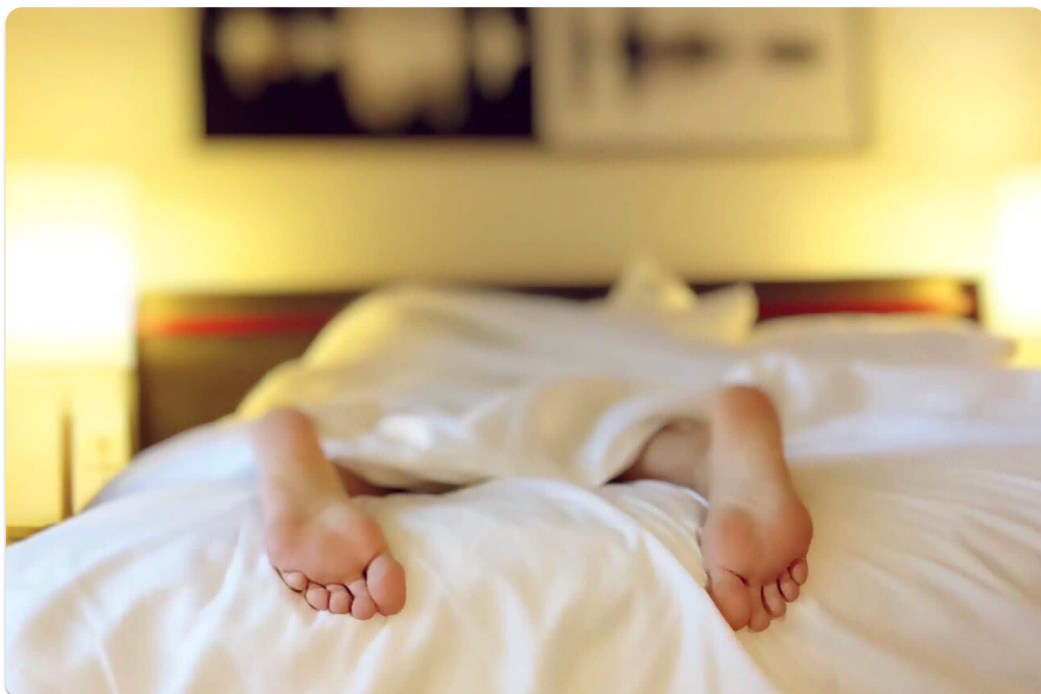
Il risultato è

Variante assente

La sindrome familiare della fase avanzata del sonno (FASPS) è un disturbo del ritmo circadiano del sonno molto raro, caratterizzato dalla presenza di un modello ricorrente di sonnolenza notturna precoce e risveglio precoce che può portare a disturbi emotivi e fisici.

L'anticipo della fase del sonno può verificarsi per vari motivi e può essere sporadico, tuttavia esiste una forma familiare che segue un modello di ereditarietà autosomica dominante causata da mutazioni nei geni PER2 e CSNK1D, entrambi coinvolti nella regolazione del ritmo circadiano.

Sebbene i disturbi del ciclo sonno-veglia negli adulti siano relativamente comuni, la FASPS è un disturbo raro che colpisce l'1% degli adulti di mezza età.



Sintomi

La FASPS comporta un anticipo della fase di sonno di 4-6 ore rispetto alla media. Questo comporta, in molti casi, un deficit di sonno che porta a un'eccessiva sonnolenza diurna. I pazienti con FASPS sperimentano una qualità e una quantità di sonno normali, tuttavia la privazione del sonno può essere imposta da norme sociali che inducono gli individui a ritardare il momento di andare a letto. Questo può quindi interferire in modo significativo con la vita sociale e lavorativa della persona colpita, causando disturbi emotivi e fisici.

Gestione della malattia

A causa delle alterazioni fisiologiche nella regolazione del ritmo circadiano che presentano i soggetti affetti, non esistono mezzi di prevenzione efficaci. Tuttavia, una volta diagnosticata, esistono azioni terapeutiche per cercare di controllarla. Attualmente è disponibile un trattamento con luce intensa durante la notte per ritardare l'inizio del sonno e favorirne la compensazione, nonché la somministrazione di melatonina prescritta da uno specialista.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs104894561

GEN O REGIONE

CSNK1D

GENOTIPO

TT

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 variante c.130A>G (p.Thr44Ala) è presente nel gene CSNK1D, che codifica per l'isoforma delta della case chinasi, coinvolta nella regolazione del ritmo circadiano. La presenza di una singola copia della mutazione conferisce suscettibilità alla malattia e il suo modello di ereditarietà è considerato autosomico dominante.

Un'altra mutazione associata a questa condizione è la c.1984A>G (p.Ser662Gly) localizzata nel gene PER2, che codifica per una proteina omonima coinvolta nella regolazione del ritmo circadiano. Come sopra, il modello di ereditarietà è autosomico dominante con alta penetranza.

Bibliografia

[Bchetnia M, Tardif J, Morin C, et al.](#) Expression signature of the Leigh syndrome French-Canadian type. Mol Genet Metab Rep. 2022 Feb 5;30:100847.

Mol Genet Metab Rep. 2022 Feb 5;30:100847.

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



- ▶ Kazakhstan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

