



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](#)



▶ Kazakistan

▶ Emirati Arabi Uniti

▶ Arabia Saudita

▶ Australia

