



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Iperossaluria primaria di tipo 2 (PH2)

Iperossaluria primaria di tipo 2 (PH2)

L'iperossaluria primaria di tipo 2 (PH2) è un disturbo del metabolismo del gliossilato causato da un deficit dell'enzima gliossilato reduttasi/idrossipiruvato reduttasi che porta all'accumulo di cristalli di ossalato di calcio, principalmente nei reni. Il gene interessato da questa patologia è il GRHPR.

Il risultato è

Variante assente

L'iperossaluria primaria di tipo 2 o PH2 è un raro disturbo genetico del metabolismo del gliossilato con un modello di ereditarietà autosomica recessiva, causato da un accumulo di gliossilato in diversi organi. La sintomatologia non è così grave come nell'iperossaluria primaria di tipo 1 o PH1, discussa anche in tellmeGen.

La prevalenza della PH2 è inferiore a quella della PH1 e si stima che sia di circa un caso per milione di abitanti.



Sintomi

I primi sintomi compaiono solitamente nell'infanzia e comprendono la formazione ricorrente di calcoli renali, depositi di calcio nei reni e malattie renali. Negli stadi più avanzati della malattia, i livelli molto elevati di ossalato nel sangue possono raggiungere livelli tali da danneggiare altri organi e sono noti come ossalosi sistemica.

Il rilevamento di ossalato e L-glicerato nelle urine, l'analisi dei calcoli renali, la determinazione dell'attività della gliossilato reduttasi nella biopsia epatica e i test genetici sono utili per la diagnosi della PH2.

Gestione della malattia

Le misure di supporto tempestive sono essenziali per il mantenimento della funzione renale. L'obiettivo del trattamento è ridurre al minimo i depositi di ossalato di calcio per prevenire l'insufficienza renale, quindi è importante che i pazienti bevano una quantità adeguata di liquidi e siano trattati con farmaci inibitori dei cristalli di ossalato. Con il progredire della malattia, alcuni pazienti possono richiedere la dialisi intensiva e il trapianto di rene. La prognosi, se la malattia non viene trattata, è grave.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs180177314

GEN O REGIONE

GRHPR

GENOTIPO

GG

SNP

rs180177316

GEN O REGIONE

GRHPR

GENOTIPO

II

SNP

rs180177317

GEN O REGIONE

GRHPR

GENOTIPO

SNP

rs80356708

GEN O REGIONE

GRHPR

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 PH2 è causata dalla presenza di varianti patogene omozigoti nel gene GRHPR che codifica l'enzima gliossilato/idrossipiruvato reduttasi. Questo enzima è responsabile della trasformazione del gliossilato in glicolato, una sostanza facilmente eliminabile dall'organismo.

Le mutazioni c.103del (p.Asp35fs) e c.403_404+2del sono le mutazioni più comuni nei pazienti con PH2. La variante c.103del (p.Asp35fs) causa uno spostamento della cornice di lettura che si traduce in una proteina tronca non funzionale. È la variante più frequente, presente in circa il 40% dei casi pubblicati, e si riscontra soprattutto in individui caucasici di origine europea o nordamericana.

La variante c.403_404+2del nell'esone 4 è una delezione di quattro basi che causa uno splicing difettoso dell'mRNA e dà luogo a una proteina non funzionale; questa variante si riscontra prevalentemente nei pazienti asiatici.

Bibliografia

[Rumsby G, Hulton SA](#). Primary Hyperoxaluria Type 2. 2008 Dec 2 [updated 2017 Dec 21]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

[Takayama T, Takaoka N, Nagata M, et al](#). Ethnic differences in GRHPR mutations in patients with primary hyperoxaluria type 2. Clin Genet. 2014 Oct;86(4):342-8.

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

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



