



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 glicosilato causato da un deficit dell'enzima glicosilato 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 glicosilato con un modello di ereditarietà autosomica recessiva, causato da un accumulo di glicosilato 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



GG

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



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



