



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Ipertermia maligna

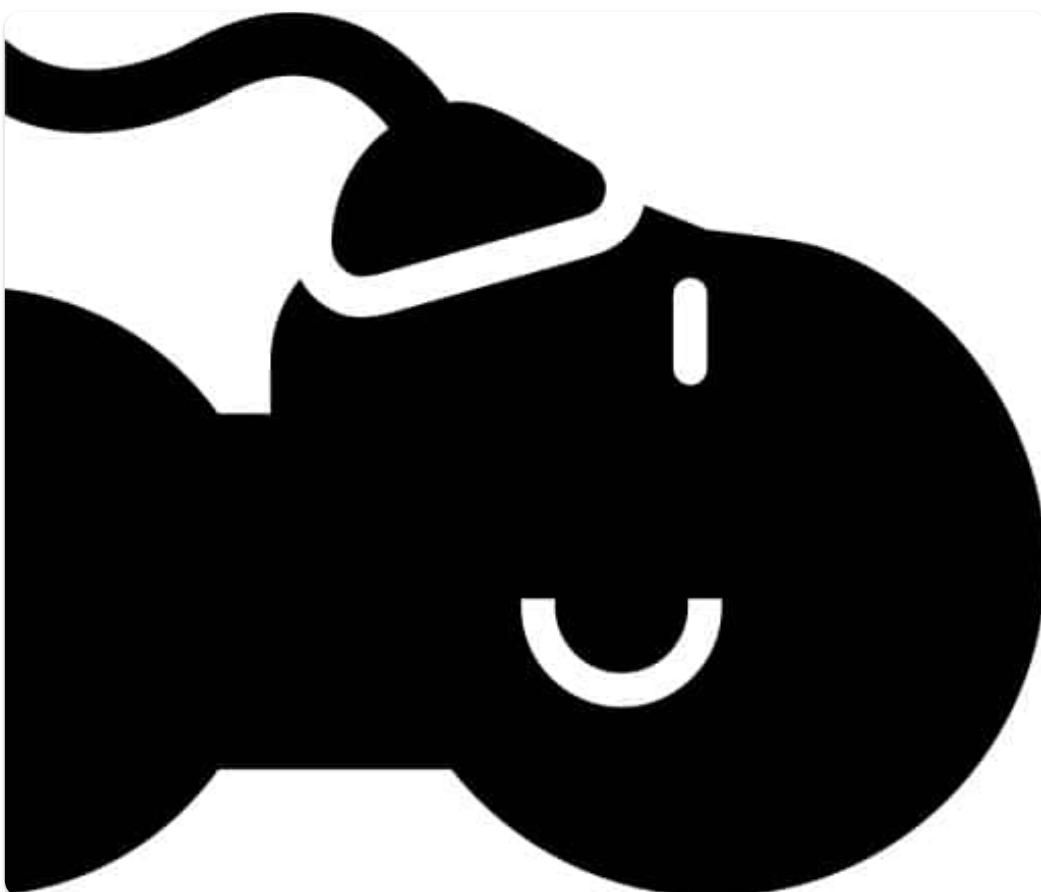
Ipertermia maligna

L'ipertermia maligna è una patologia ereditata in modo autosomico dominante ed è caratterizzata da febbre e forti contrazioni muscolari se la persona riceve un'anestesia generale.

Il risultato è

Variante assente

L'ipertermia maligna (MH) è una rara malattia ereditaria che provoca un rapido aumento della temperatura corporea (febbre) e intense contrazioni muscolari che si scatenano quando la persona suscettibile riceve l'anestesia generale. Questa condizione non deve essere confusa con l'ipertermia dovuta a emergenze mediche, come un colpo di calore o un'infezione.



Sintomi

I sintomi includono:

- Sanguinamento
- Urina marrone scuro
- Dolore muscolare senza una causa evidente, come l'esercizio fisico o una lesione
- Tensione e rigidità muscolare
- Rapido aumento della temperatura
- Miotonia palpebrale (una condizione in cui, dopo aver aperto e chiuso gli occhi, non è possibile riaprirli per un breve periodo di tempo)

Gestione della malattia

L'uso di alcuni farmaci, come il dantrolene, può prevenire le complicazioni dell'ipertermia maligna durante l'intervento chirurgico.

Le droghe stimolanti, come la cocaina, le anfetamine (stimolanti) e l'ecstasy, devono essere evitate perché possono causare problemi simili all'ipertermia maligna nelle persone predisposte a questa condizione.

Chiunque sia affetto da miopatia (causata da difetti in uno dei geni di suscettibilità alla MH come RYR1, CACNA1S, STAC3), rabdomiolisi, iperkaliemia di origine sconosciuta, o sia portatore di varianti patogene in questi geni o abbia familiari con geni di suscettibilità alla MH come RYR1, CACNA1S, STAC3), rabdomiolisi, iperkaliemia di origine sconosciuta. Si raccomanda di richiedere una consulenza genetica e di informare il medico e l'anestesista.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs28933396

GEN O REGIONE

RYR1

GENOTIPO

GG

SNP

rs28933397

GEN O REGIONE

RYR1

GENOTIPO

CC

SNP

rs193922842

GEN O REGIONE

RYR1

GENOTIPO

CC

SNP

rs118192166

GEN O REGIONE

RVR1

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 MH è un disturbo farmacogenetico del muscolo scheletrico che presenta una risposta ipermetabolica a potenti gas anestetici volatili come alotano, sevoflurano, desflurano e al rilassante muscolare depolarizzante succinilcolina e, raramente nell'uomo, in risposta a situazioni di stress come l'esercizio fisico intenso e il calore. Si stima che questa reazione avversa si verifichi tra 1:10.000 e 1:150.000 anestetici generali.

Nella maggior parte dei casi, il gene interessato è RYR1 che codifica per la rianodina, un trasportatore di ioni calcio presente nelle cellule muscolari e nei neuroni. Finora sono state identificate almeno 100 varianti patogene di RYR1. Il suo modello di ereditarietà è autosomico dominante, vale a dire che la presenza di una copia di una variante patogena associata alla suscettibilità alla MH è sufficiente ad aumentare significativamente il rischio di subire una reazione avversa durante l'anestesia.

La variante RYR1 più frequentemente riportata nella letteratura scientifica è c.1840C>T (p.Arg614Cys), seguita da c.14693T>C (p.Ile4898Thr) e c.487C>T (p.Arg163Cys).

La variante c.6502G>A (p.Val2168Met) è una delle varianti patogene più comuni nella popolazione europea. Il cambiamento dell'amminoacido da valina a metionina nella posizione 2168 della proteina ne aumenta la sensibilità ad alcuni anestetici come l'ilotano.

Come indicato in precedenza, varianti che potrebbero causare la MH sono state identificate in RYR1 e in altri due geni, CACNA1S e STAC3, che non vengono studiati in questa sede.

Bibliografia

[Hopkins PM, Girard T, Dalay S, et al.](#). Malignant hyperthermia 2020: Guideline from the Association of Anaesthetists. Anaesthesia. 2021 May;76(5):655-664.

[Lawal TA, Wires ES, Terry NL, et al.](#). Preclinical model systems of ryanodine receptor 1-related myopathies and malignant hyperthermia: a comprehensive scoping review of works published 1990-2019.

[Manning BM, Quane KA, Ording H, et al.](#). Identification of novel mutations in the ryanodine-receptor gene (RYR1) in malignant hyperthermia: genotype-phenotype correlation. Am J Hum Genet. 1998 Mar;62(3):599-609.

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



"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

