



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie monogeniche / Ipofosfatasia

Ipofosfatasia

L'ipofosfatasia è una malattia che colpisce lo sviluppo di ossa e denti. È causata dalla presenza di varianti patogene nel gene ALPL che produce un enzima coinvolto nel processo di mineralizzazione.

Il risultato è
Variante assente

L'ipofosfatasia è una rara malattia metabolica causata da un deficit dell'attività della fosfatasi alcalina nel fegato, nelle ossa o nei reni, dovuto a mutazioni nel gene della fosfatasi alcalina non tessuto-specifica o ALPL. Non sono disponibili dati esatti sulla prevalenza, anche se in Europa si stima un caso grave ogni 300.000 nascite.



Sintomi

I sintomi sono molto variabili e, a seconda del momento di insorgenza e della gravità, si riconoscono fino a sette forme cliniche. Nella forma perinatale grave, i pazienti presentano una marcata riduzione della mineralizzazione ossea e insufficienza polmonare. Le forme perinatali e infantili benigne comprendono complicazioni respiratorie, demineralizzazione generalizzata e alterazioni rachitiche delle metafisi. La forma giovanile è caratterizzata da bassa densità minerale

ossea, crisi epilettiche e rachitismo, mentre quella adulta da un aumento del rischio di fratture da stress e perdita precoce della dentizione adulta. Infine, nell'odontopofosfatasi si verifica la perdita precoce dei denti primari completamente erotti e una grave carie dentale, mentre in genere non si riscontrano anomalie dell'apparato scheletrico.

Gestione della malattia

Il trattamento dei sintomi comprende l'uso di una terapia enzimatica sostitutiva, per ripristinare l'attività dell'enzima fosfatasi alcalina; il supporto respiratorio; il mantenimento dell'omeostasi del calcio e di una corretta salute delle ossa; la gestione del dolore; l'integrazione di vitamina B6; il monitoraggio delle complicanze renali da parte dei nefrologi; cure dentali specifiche.endocrinologi e ortopedici; gestione del dolore; integrazione di vitamina B6; monitoraggio delle complicanze renali da parte dei nefrologi; cure dentali specifiche.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs121918008

GEN O REGIONE

ALPL

GENOTIPO

AA

SNP

rs121918011

GEN O REGIONE

ALPL

GENOTIPO

GG

SNP

rs786204530

GEN O REGIONE

ALPL

GENOTIPO

AA

SNP

rs121918010

GEN O REGIONE

ALPL

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®).

L'eterogeneità clinica dell'ipofosfatasia è dovuta alla grande eterogeneità allelica del gene ALPL. A seconda dell'effetto dell'allele ALPL sull'attività della fosfatasi e sui livelli dell'enzima, i sintomi saranno più o meno gravi e il momento della loro comparsa varierà. Esistono alleli con perdita di funzione e alleli che riducono l'attività dell'enzima. Anche il modello di ereditarietà è variabile, può essere autosomico recessivo e autosomico dominante.

La variante patogena più comune nella popolazione caucasica è c.571G>A (p.Glu191Lys) ed è stata riscontrata sia in omozigosi (due copie di questa variante) sia in eterozigosi composta (in combinazione con un'altra variante patogena in ALPL). Questa variante è stata osservata in circa il 31% dei pazienti con ipofosfatasia lieve.

Bibliografia

[Kishnani PS, Del Angel G, Zhou S, Rush ET](#). Investigation of ALPL variant states and clinical outcomes: An analysis of adults and adolescents with hypophosphatasia treated with asfotase alfa. Mol Genet Metab. 2021 May;133(1):113-121.

[Nunes ME](#). Hypophosphatasia. 2007 Nov 20 [updated 2022 Apr 7]. 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; 1993-2023.

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

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

- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

