



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 1B

Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 1B

La glicogenosi di tipo 1B è una malattia metabolica autosomica recessiva che colpisce il glicogeno ed è caratterizzata da epatomegalia, ipoglicemia, neutropenia e infezioni ricorrenti.

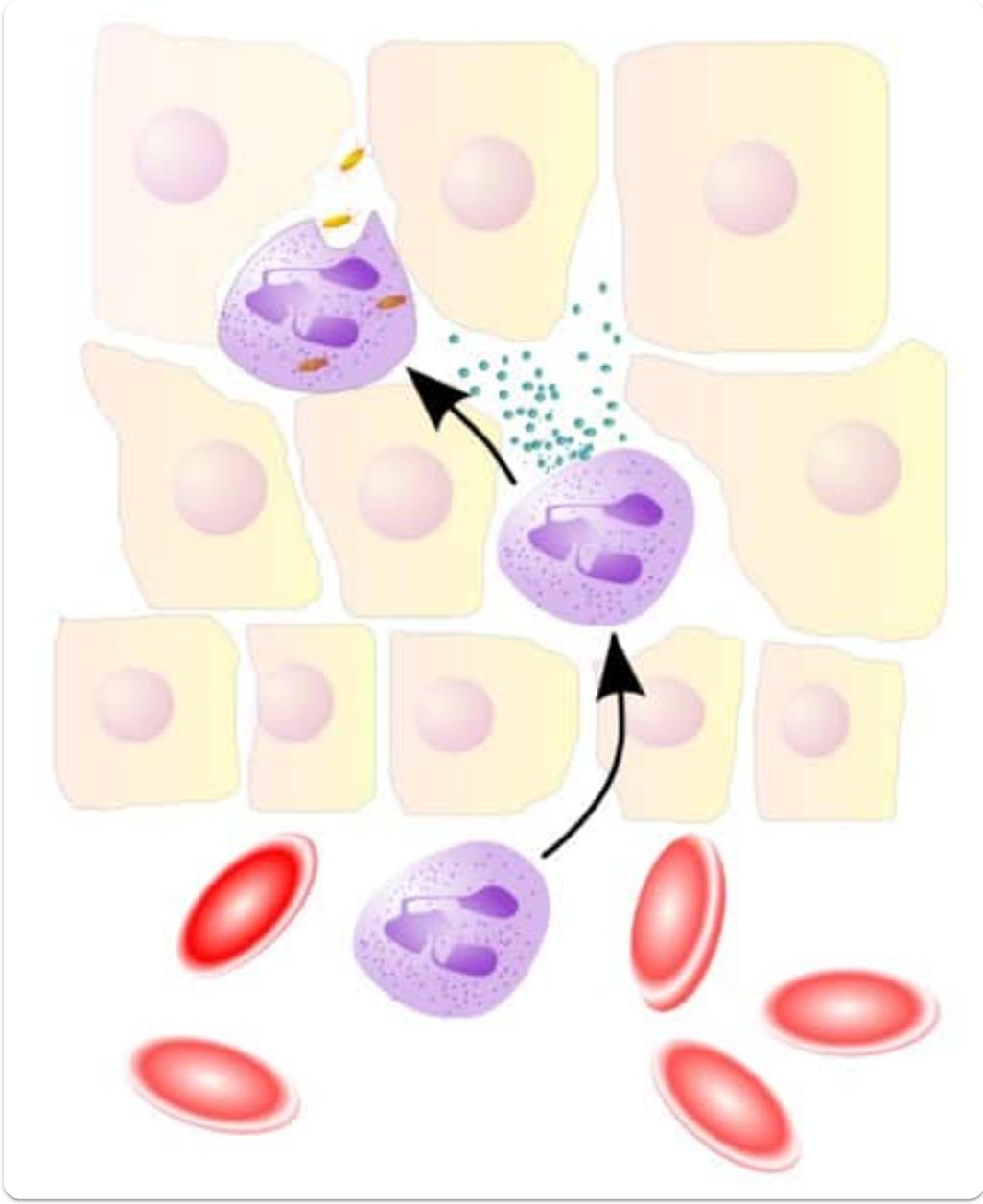
Il risultato è

Variante assente

Il nostro corpo immagazzina lo zucchero sotto forma di glicogeno, soprattutto nel fegato e nei muscoli, e la sua sintesi e scomposizione è essenziale per regolare i livelli di glucosio nel sangue. Le malattie da accumulo di glicogeno (GSD) sono un gruppo di disturbi metabolici che si dividono in diversi sottotipi a seconda dell'enzima alterato.

La glicogenosi di tipo 1 (GSD-1) colpisce l'enzima glucosio-6-fosfatasi e si divide nei sottotipi 1A (il più comune), che comporta mutazioni nel gene G6PC1 che codifica per la glucosio-6-fosfatasi, e nel sottotipo 1B, dovuto a mutazioni nel gene SLC37A4. Il gene SLC37A4 codifica per un trasportatore di glucosio-6-fosfatasi. Le varianti patogene in SLC37A4 rendono la glucosio-6-fosfatasi incapace di essere trasportata nel sito in cui agisce, influenzando così il metabolismo del glicogeno.

L'incidenza della GSD-1B è di circa 1 caso ogni 100.000 individui.



Sintomi

Il quadro clinico è simile a quello della glicogenosi da deficit di glucosio-6-fosfatasi di tipo 1A, ma con l'aggiunta di neutropenia (bassa conta dei neutrofili) e disfunzione dei neutrofili, che porta a infezioni ricorrenti.

Di solito si manifesta nel primo anno di vita con ipoglicemia ed epatomegalia (ingrossamento del fegato) dovuta all'accumulo di glicogeno. Le ipoglicemie, che possono essere più o meno gravi, sono accompagnate da acidosi lattica e iperlipidemia, che comprende trigliceridi e colesterolo elevati.

È frequente anche l'iperuricemia, o eccesso di acido urico nel sangue, come conseguenza dell'aumento del metabolismo delle purine e dell'insufficienza renale.

La glicogenosi di tipo 1 è associata a un aumento del rischio di adenomi epatici che possono manifestarsi insieme a emorragie intraepatiche e anemia acuta. Inoltre, nella GSD-1B vi è una maggiore predisposizione a sviluppare enterocolite e malattie infiammatorie intestinali. Altre complicazioni della GSD-1B sono l'ingrossamento dei reni o la nefromegalnia, l'ipertensione e la disfunzione tubulare renale.

Gestione della malattia

La gestione dei pazienti con GSD-1A e GSD-1B si concentra sul controllo dei livelli di glucosio nel sangue e sulla prevenzione delle alterazioni metaboliche e delle complicanze a lungo termine. A

questo scopo sono disponibili diete speciali, come la terapia a base di amido di mais e diete ricche di carboidrati complessi in cui la frutta è limitata. Si raccomanda anche un'alimentazione frequente e, nel caso di neonati e bambini, si può ricorrere all'alimentazione continua con sondino nasogastrico. Per integrare le carenze causate dalle restrizioni alimentari si utilizzano integratori come calcio, vitamina D e complessi multivitaminici con minerali, ferro e zinco.

I farmaci antinfiammatori e il trattamento con fattore di stimolazione delle colonie di granulociti sono utilizzati per alleviare l'infiammazione intestinale e ridurre la neutropenia (associata a infezioni ricorrenti). I farmaci vengono utilizzati anche per controllare l'ipertensione e la disfunzione renale.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs80356489

GEN O REGIONE

SLC37A4

GENOTIPO

AA

SNP

rs80356491

GEN O REGIONE

SLC37A4

GENOTIPO

II

SNP

rs781784543

GEN O REGIONE

SLC37A4

GENOTIPO

GG

SNP

rs80356490

GEN O REGIONE

SLC37A4

La glucosio-6-fosfatasi è localizzata nella membrana del reticolo endoplasmatico e insieme al trasportatore del glucosio-6-fosfato, noto come SLC37A4, forma un complesso molecolare responsabile della produzione di glucosio catalizzando la fase finale della glicogenolisi e della gluconeogenesi.

Le varianti patogene di SLC37A4 sono responsabili della GSD-1B. Sono state identificate più di 100 varianti patogene in SLC37A4 che possono causare GSD-1B in omozigosi ed eterozigosi composta. Le due varianti più frequenti sono c.1042_1043del e c.1015G>T, con la delezione c.1042_1043del che rappresenta il 31% degli alleli nei pazienti europei e c.1015G>T il 13%. La presenza di c.1015G>T in Germania è superiore a quella del resto d'Europa e rappresenta il 29% degli alleli mutanti.

La variante più frequente nella popolazione giapponese è c.352T>C, implicata in un caso su due di GSD-1B.

Bibliografia

[Bali DS, El-Gharbawy A, Austin S, et al.](#). Glycogen Storage Disease Type I. 2006 Apr 19 [updated 2021 Oct 14]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

[Halligan R, White FJ, Schwahn B, et al.](#). The natural history of glycogen storage disease type Ib in England: A multisite survey. JIMD Rep. 2021 Jan 24;59(1):52-59.

[Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, et al.](#). Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med. 2014 Nov;16(11):e1.

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

