



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

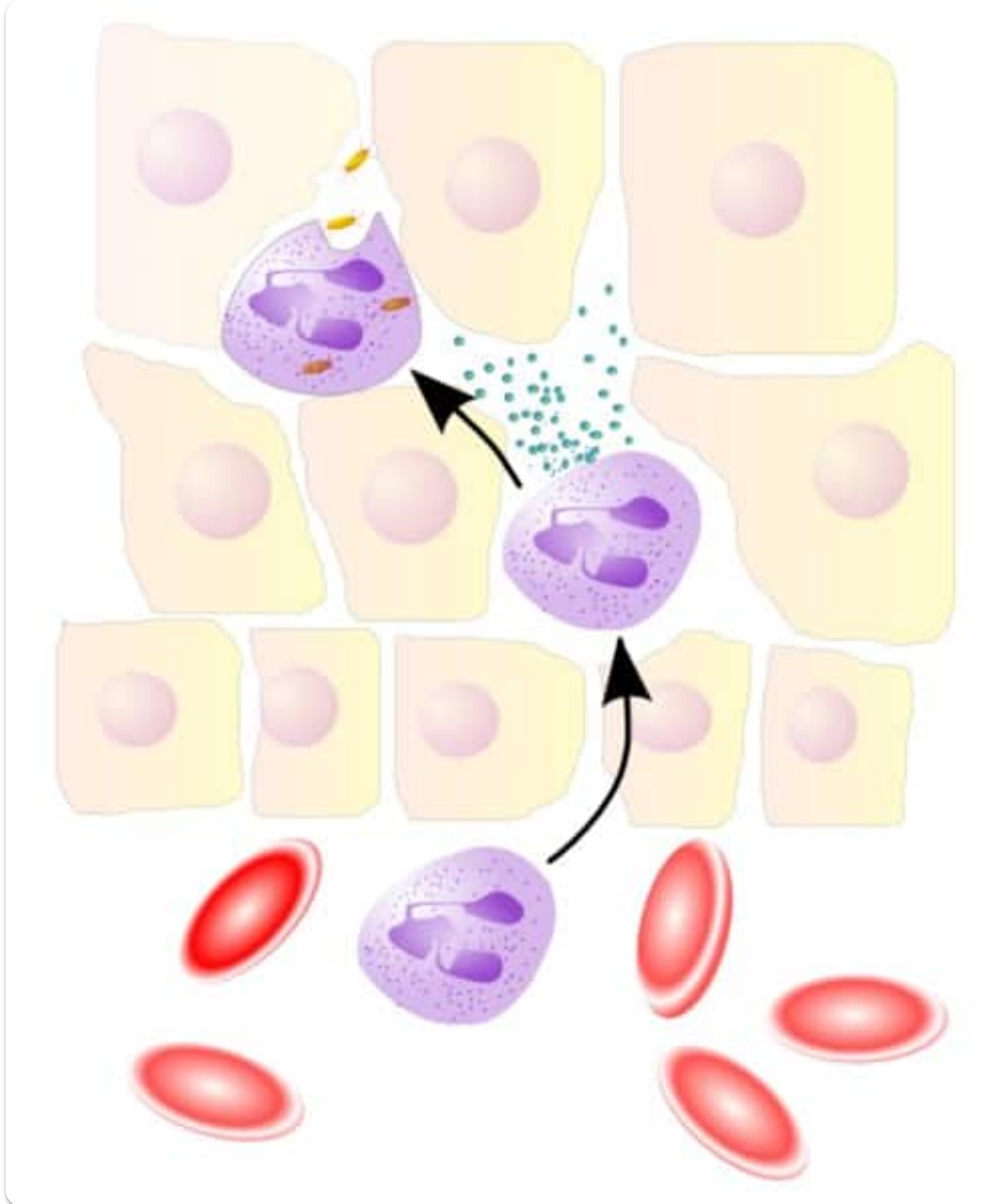
Variante assente

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 iperlipemia, 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 nefromegalia, 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**

*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 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](#)

[Susceptibilità 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

