



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 3

Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 3

Patologia autosomica recessiva che colpisce il metabolismo del glicogeno, caratterizzata da disturbi epatici, cardiaci e muscolari (scheletrici e cardiaci).

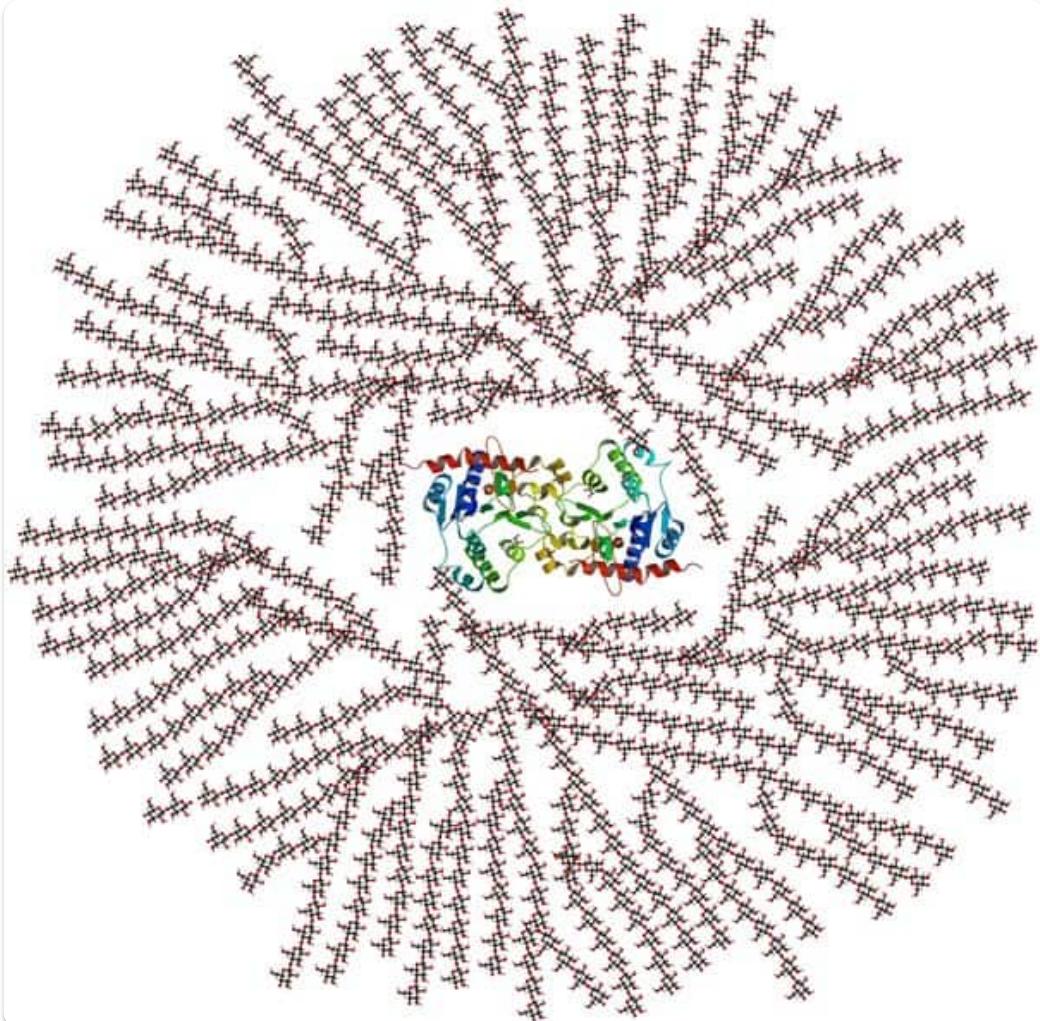
Il risultato è

Variante assente

Il deficit dell'enzima di debranching del glicogeno (GDE), o glicogenosi di tipo 3 (GSD-3), è una malattia da accumulo di glicogeno caratterizzata da grave debolezza muscolare e malattie epatiche.

La malattia è causata da mutazioni nel gene AGL, che determinano un deficit di GDE. L'enzima GDE agisce insieme all'enzima glicogeno fosforilasi durante la scissione del glicogeno (una sostanza che il nostro corpo utilizza per immagazzinare il glucosio). La carenza può interessare il fegato e i muscoli (sottotipo 3a) o solo il fegato (sottotipo 3b).

La sua prevalenza è stimata in circa 1 caso ogni 100.000 nascite (può essere più alta nei nordafricani).



Sintomi

La GSD-3a è il sottotipo più comune (85% dei casi), che di solito si sviluppa nell'infanzia e causa epatomegalia o ingrossamento del fegato, ritardo nella crescita (bassa statura) e occasionali crisi epilettiche associate a bassi livelli di zucchero nel sangue. L'epatomegalia può scomparire in età adulta. La debolezza muscolare si sviluppa lentamente e progressivamente, interessando sia il muscolo scheletrico che quello cardiaco, portando talvolta alla cardiomiopatia ipertrofica.

Se la malattia non viene controllata a lungo termine, i pazienti possono sviluppare complicazioni come il diabete di tipo 2, l'insufficienza epatica e il carcinoma epatocellulare.

Gestione della malattia

Il trattamento consiste in una dieta specifica ricca di proteine e carboidrati complessi, con alimentazione continua tramite sondino nasogastrico in caso di ipoglicemia o pasti frequenti e integrazione di amido crudo. Inoltre, nei pazienti con cardiomiopatia e miopatia, l'uso di trigliceridi a catena media e/o di integratori chetogenici, con o senza dieta iperproteica, può apportare potenziali benefici. I pazienti vengono spesso integrati con vitamina D e calcio per prevenire l'osteoporosi.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs113994130

GEN O REGIONE

AGL

GENOTIPO

CC

SNP

rs113994127

GEN O REGIONE

AGL

GENOTIPO

II

SNP

rs370792293

GEN O REGIONE

AGL

GENOTIPO

AA

SNP

rs771961377

GEN O REGIONE

AGL

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 GSD-3 è causata da mutazioni nel gene AGL che codifica per l'enzima di debranching del glicogeno (GDE). La malattia è causata sia dalla presenza di due copie della stessa variante (omozigosi) sia dalla presenza di una copia di due diverse varianti patogene in AGL (eterozigosi composta). La gravità dei sintomi dipende dall'effetto delle varianti sull'enzima GDE.

La variante patogena c.2039G>A è stata descritta sia negli omozigoti che negli eterozigoti composti. La mutazione introduce un codone di stop precoce che determina una proteina tronca non funzionale. La sua frequenza è stimata in circa il 10% degli alleli mutanti.

Le due varianti c.2590C>T e c.3682C>T rappresentano circa il 28% delle varianti patogene identificate negli individui di origine europea. In entrambe, la modifica nucleotidica produce un codone di stop precoce. Di conseguenza, si genera una proteina tronca non funzionale. Sono stati osservati casi di pazienti portatori della mutazione in omozigosi, eterozigosi ed eterozigosi composta, anche se la presenza di un numero significativo di individui asintomatici indica una penetranza incompleta.

Bibliografia

[Hijazi G, Paschall A, Young SP, et al.](#) A retrospective longitudinal study and comprehensive review of adult patients with glycogen storage disease type III. Mol Genet Metab Rep. 2021 Nov 11;29:100821.

[Schreuder AB, Rossi A, Grünert SC, et al.](#) Glycogen Storage Disease Type III. 2010 Mar 9 [updated 2022 Jan 6]. 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.

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

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

