



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Malattia di Niemann-Pick tipo A

Malattia di Niemann-Pick tipo A

La malattia di Niemann-Pick di tipo A, nota anche come deficit di sfingomielinasi acida, è un sottotipo molto grave della malattia di Niemann-Pick che colpisce i lisosomi e causa ritardo nello sviluppo, epatosplenomegalia e gravi disturbi neurodegenerativi.

Il risultato è

Variante assente

La malattia di Niemann-Pick di tipo A (NPD-A) è una malattia grave con un modello di ereditarietà autosomica recessiva ed è molto rara. La sua prevalenza è inferiore a 1 caso ogni 1.000.000 di persone. La NPD-A comporta un accumulo di alcuni lipidi nei lisosomi a causa di difetti nel gene SMPD1.

La malattia di Niemann-Pick di tipo A e di tipo B (meno grave) è causata da varianti patogene nel gene SMPD1 che produce l'enzima lisosomiale sfingomielina fosfodiesterasi 1 o sfingomielinasi acida (ASM). Questo enzima è essenziale per la scissione della sfingomielina in ceramide e alcune mutazioni in questo gene possono ridurre l'attività dell'enzima portando all'accumulo di ceramide nei lisosomi. Alcune cellule con accumuli di sfingomielina si ingrandiscono, soprattutto nel fegato, nella milza, nei polmoni e nel cervello, dove causano danni ai tessuti e infiammazioni.



Sintomi

La NPD è classificata in quattro sottotipi:

- La NPD di tipo A è la più grave e comporta un'attività di sfingomielinasi molto bassa. Colpisce i bambini più piccoli e causa deficit neurologici e difficoltà di crescita. I pazienti presentano epatosplenomegalia (fegato e milza ingrossati), infezioni polmonari ricorrenti e trombocitopenia o riduzione della conta piastrinica. I sintomi neurologici tipici della malattia di Niemann-Pick a esordio precoce comprendono paralisi verticale dello sguardo soprancolare, atassia o perdita di coordinazione muscolare, eloquio stentato, difficoltà di deglutizione e contrazioni muscolari involontarie.
- La NPD di tipo B è meno grave e può causare epatosplenomegalia, trombocitopenia e malattia polmonare interstiziale. Il coinvolgimento neurologico è minimo.
- La NPD di tipo C ha una presentazione clinica eterogenea e comprende un coinvolgimento sistematico, neurologico e psichiatrico. Di solito si manifesta in età adulta, ma può comparire prima. A differenza della NPD-A e della NPD-B, è causata da varianti patogene del gene NPC1.
- La NPD di tipo E è la meno comune e si sviluppa negli adulti.

Gestione della malattia

Non esiste una cura per la NPD-A e la maggior parte di questi bambini non sopravvive oltre il terzo anno di vita. La gestione di questi pazienti si concentra sulla riduzione dei sintomi.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs120074117

GEN O REGIONE

SMPD1

GENOTIPO

GG

SNP

rs120074128

GEN O REGIONE

SMPD1

GENOTIPO

CC

SNP

rs120074126

GEN O REGIONE

SMPD1

GENOTIPO

CC

SNP

rs120074124

GEN O REGIONE

SMPD1

GENOTIPO

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 diagnosi di carenza viene stabilita rilevando varianti patogene nel gene SMPD1 o quantificando l'attività enzimatica residua dell'ASM, che di solito è inferiore al 10% dell'attività in individui sani (in linfociti del sangue periferico o in fibroblasti cutanei coltivati).

Sebbene siano state identificate fino a 180 varianti patogene in SMPD1 come causa della malattia, tre di esse rappresentano oltre il 90% degli alleli patogeni in individui di ascendenza ebraica Ashkenazi affetti da NPD-A. La frequenza delle tre mutazioni in questa popolazione è compresa tra 1:800 e 1:100. Due di esse sono varianti missenso, c.1493G>T e c.911T>C, mentre la terza, c.996del, è una delezione di un singolo nucleotide che determina uno spostamento della cornice di lettura e l'introduzione di un codone di stop prematuro.

Bibliografia

[Bajwa H, Azhar W.](#) Niemann-Pick Disease. 2022 Mar 14. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-.

[Schuchman EH, Desnick RJ.](#) Types A and B Niemann-Pick disease. Mol Genet Metab. 2017 Jan-Feb;120(1-2):27-33.

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



