



VN

VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Mucolipidosi IV](#)

## Mucolipidosi IV

La mucolipidosi di tipo IV è una rara malattia da accumulo lisosomiale caratterizzata da grave ritardo psicomotorio, disturbi visivi e assenza di acido cloridrico nel succo gastrico o acloroidria.

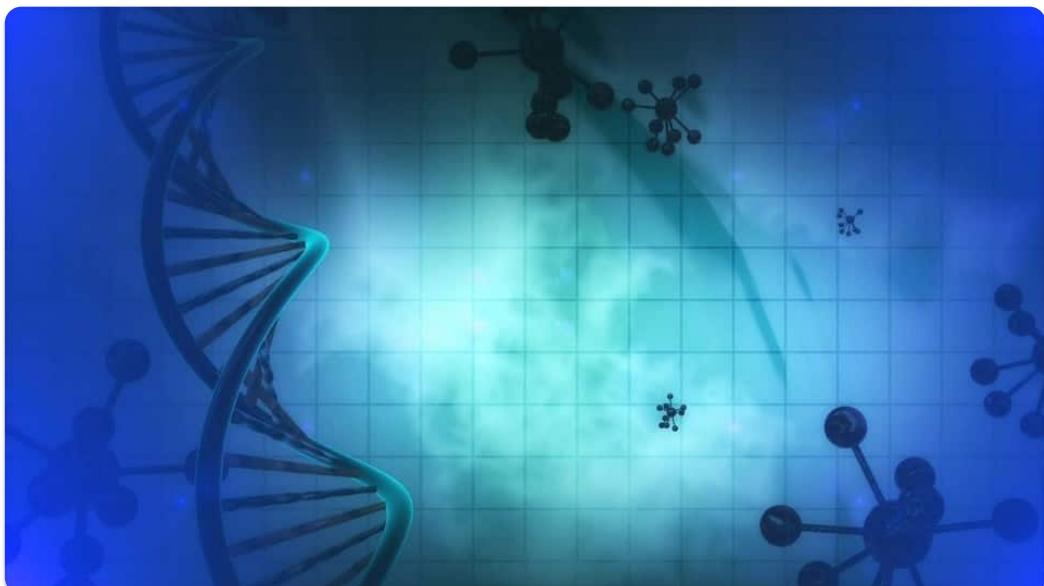
Il risultato è

Variante assente

Le mucolipidosi sono un gruppo di malattie che interessano l'immagazzinamento lisosomiale in cui si verifica un'alterazione degli enzimi che agiscono nel lisosoma. Quando questi enzimi non funzionano correttamente, le cellule non sono in grado di scomporre alcune sostanze, come carboidrati e lipidi, con conseguente danno cellulare e tissutale in molteplici organi.

Le mucolipidosi sono classificate in 4 tipi a seconda dell'enzima lisosomiale colpito. Nel caso della mucolipidosi di tipo IV è causata da una carenza dell'enzima mucolipina-1, causata da varianti patogene nel gene MCOLN1, che colpisce in particolare il sistema nervoso portando alla neurodegenerazione.

La mucolipidosi di tipo IV è più diffusa nella popolazione ebraica Ashkenazi, dove una persona su 100 è portatrice di una variante patogena in MCOLN1.



## Sintomi

Nella mucolipidosi di tipo IV si verificano un grave ritardo psicomotorio, una progressiva riduzione della vista e l'acloridria, ovvero la mancata produzione di acido cloridrico nello stomaco. Questi sintomi compaiono di solito nel primo anno di vita e, con il progredire della malattia, nel secondo giorno di vita, si verifica una perdita delle capacità psicomotorie che porta all'incapacità di camminare, alla disabilità intellettiva, alle convulsioni e ai disturbi visivi, tra cui l'annebbiamento della cornea, la degenerazione della retina e lo strabismo.

## Gestione della malattia

Non esiste una cura per questa condizione e il trattamento è palliativo. Possono essere utilizzati servizi educativi e di sviluppo specializzati, tra cui la logopedia e la fisioterapia. Uso di farmaci per trattare la rigidità muscolare e le convulsioni. controllo medico per i problemi digestivi e renali. In caso di problemi di alimentazione persistenti, può essere inserito un tubo gastrostomico; possono essere utilizzate gocce lubrificanti e limette artificiali; lo strabismo può essere corretto chirurgicamente.

## Relazione tecnica

### Varianti analizzate

SNP

**rs797044818**

GEN O REGIONE

**MCOLN1**

GENOTIPO

**AA**

SNP

**rs104886461**

GEN O REGIONE

**MCOLN1**

GENOTIPO

**AA**

SNP

**rs121908371**

GEN O REGIONE

**MCOLN1**

GENOTIPO

CC

SNP

[rs797044817](#)

GEN O REGIONE

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 mucolipidosi di tipo IV è una malattia da accumulo lisosomiale ereditata in modo autosomico recessivo, causata da mutazioni nel gene MCOLN1 che codifica per la mucolipina-1, una proteina di membrana appartenente ai canali ionici a potenziale transitorio coinvolti nel trasporto di grassi e zuccheri nelle cellule.

Una delle varianti più frequenti è la c.406-2A>G che causa difetti nel sito di clivaggio e di splice dell'esone 3 e alterazioni del modello di lettura, generando una proteina aberrante non funzionale. Questa variante è stata osservata sia in pazienti omozigoti che eterozigoti composti.

## Bibliografia

[Jezela-Stanek A, Ciara E, Stepien KM.](#) Neuropathophysiology, Genetic Profile, and Clinical Manifestation of Mucolipidosis IV-A Review and Case Series. *Int J Mol Sci.* 2020 Jun 26;21(12):4564.

Neuropathophysiology, Genetic Profile, and Clinical Manifestation.

[Misko A, Grishchuk Y, Goldin E, et al.](#) Mucolipidosis IV. 2005 Jan 28 [updated 2021 Feb 11]. 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.

GeneReviews® [Internet].

[Misko A, Wood L, Kiselyov K, et al.](#) Progress in elucidating pathophysiology of mucolipidosis IV. *Neurosci Lett.* 2021 Jun 11;755:135944.

## 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

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



