



MALATTIE MONOGENICHE  
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Mucopolidiosi IV

## Mucopolidiosi IV

La mucopolidiosi 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.

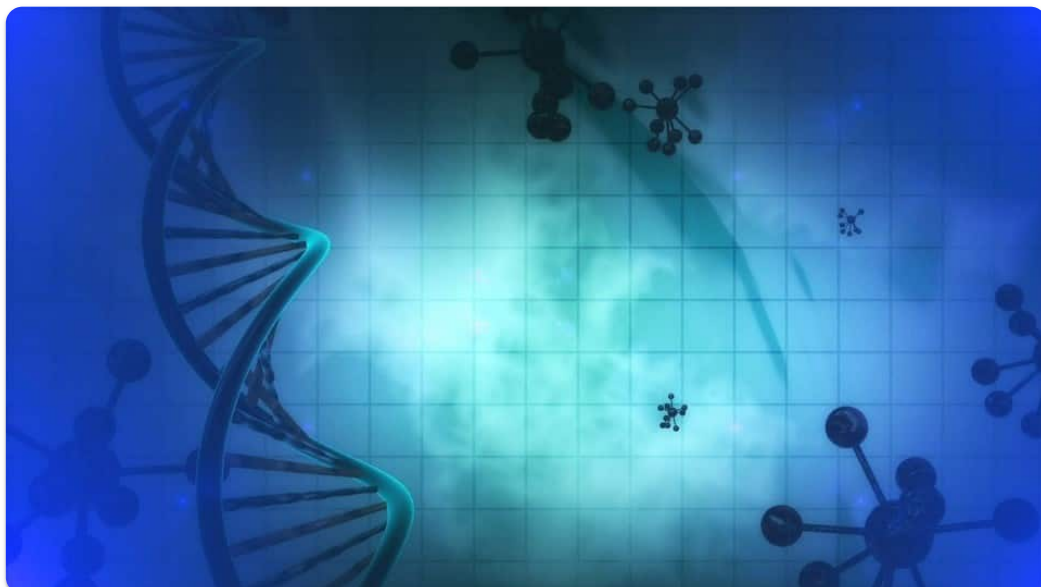
Il risultato è

Variante assente

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

La mucopolidiosi 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 mucopolipidosi 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



*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 mucopolipidosi 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, Stepień KM.](#) Neuropathophysiology, Genetic Profile, and Clinical Manifestation of Mucopolipidosis 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.](#) Mucopolipidosis 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 mucopolipidosis 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

[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



