



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Mucolipidosi di tipo II](#)

Mucolipidosi di tipo II

Appartiene a un gruppo di malattie metaboliche che interessano la produzione o la funzione degli enzimi lisosomiali. È caratterizzata da ritardo mentale e compromissione dello sviluppo osseo.

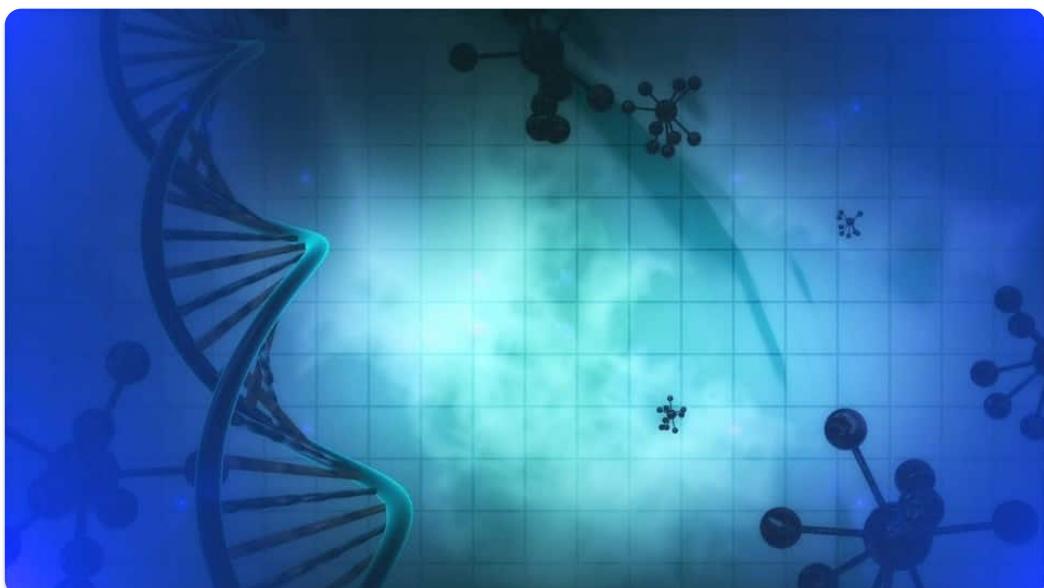
Il risultato è

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 più organi.

Le mucolipidosi sono classificate in 4 tipi a seconda dell'enzima lisosomiale colpito. La mucolipidosi di tipo II è causata da una carenza dell'enzima N-acetilglucosamina-1-fosfotransferasi, causata da varianti patogene nel gene GNPTAB.

La prevalenza della mucolipidosi di tipo II è di circa 1 caso ogni 1.000.000 di persone, anche se può essere più elevata in alcune aree geografiche come la regione di Saguenay-Lac-Saint-Jean in Quebec.



Sintomi

Nella mucolipidosi di tipo II, i pazienti presentano segni fisici fin dalla nascita, come uno sviluppo scheletrico anomalo, tratti facciali caratteristici, movimenti articolari limitati e sviluppo motorio ritardato. D'altra parte, vi è un ingrossamento degli organi vitali come il fegato, la milza, le valvole cardiache mitrale e aortica. Nell'apparato respiratorio si verifica un ispessimento della mucosa e un irrigidimento dei tessuti connettivi che portano a insufficienza respiratoria e infezioni. La maggior parte dei pazienti non sopravvive oltre la prima infanzia.

Gestione della malattia

Non esiste una cura per questa malattia e il trattamento è palliativo. Esistono programmi per stimolare lo sviluppo cognitivo e i bambini vengono monitorati per quanto riguarda la funzione respiratoria e cardiaca. In alcuni casi è necessario un supporto respiratorio o una ventilazione assistita.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

[rs781689303](#)

GEN O REGIONE

[GNPTAB](#)

GENOTIPO

[II](#)

SNP

[rs747789493](#)

GEN O REGIONE

[GNPTAB](#)

GENOTIPO

[DD](#)

SNP

[rs281864980](#)

GEN O REGIONE

[GNPTAB](#)

GENOTIPO

[CC](#)

SNP

rs398124400

GEN O REGIONE

GNPTAB

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 II è una malattia da accumulo lisosomiale che segue una modalità di ereditarietà autosomica recessiva. L'origine della malattia risiede nella presenza di mutazioni nel gene GNPTAB che codifica le subunità alfa e beta del complesso N-acetilglucosamina fosfotransferasi. Queste mutazioni portano a una carenza di mannosio-6-fosfato, con conseguente fallimento della funzione lisosomiale.

Le mutazioni nel gene GNPTAB causano una carenza di mannosio-6-fosfato, con conseguente fallimento della funzione lisosomiale.

La mutazione c.3503_3504TC (p.Leu1168fs) è la mutazione più frequente a livello mondiale ed è associata a un fenotipo grave. Si tratta di una delezione di due nucleotidi che è stata osservata sia in omozigosi che in eterozigosi composta insieme ad altre mutazioni GNPTAB più lievi. Questa delezione causa un'alterazione del modello di lettura che genera una proteina tronca non funzionale. Studi funzionali indicano che questa proteina tronca è trattenuta nel reticolo endoplasmatico e non viene trasportata nell'apparato del Golgi. La variante c.3503_3504TC è particolarmente diffusa nella regione Saguenay-Lac-Saint-Jean del Quebec, che ha il più alto tasso di portatori al mondo (1/39) a causa di un effetto fondatore.

La seconda mutazione più diffusa, c.3565C > T (p.Arg1189Ter), è stata identificata in Asia, ma è presente anche in pazienti in Australia, Germania, Irlanda, Israele e Stati Uniti.

Bibliografia

[Khan SA, Tomatsu SC.](#) Mucolipidoses Overview: Past, Present, and Future. *Int J Mol Sci.* 2020 Sep 17;21(18):6812.

[Paik KH, Song SM, Ki CS, et al.](#) Identification of mutations in the GNPTA (MGC4170) gene coding for GlcNAc-phosphotransferase alpha/beta subunits in Korean patients with mucolipidosis type II or type IIIA. *Hum Mutat.* 2005 Oct;26(4):308-14.

[Velho RV, De Pace R, Klünder S, et al.](#) Analyses of disease-related GNPTAB mutations define a novel GlcNAc-1-phosphotransferase interaction domain and an alternative site-1 protease cleavage site. *Hum Mol Genet.* 2015 Jun 15;24(12):3497-505.

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

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



