



VN



VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Porfiria intermittente acuta

## Porfiria intermittente acuta

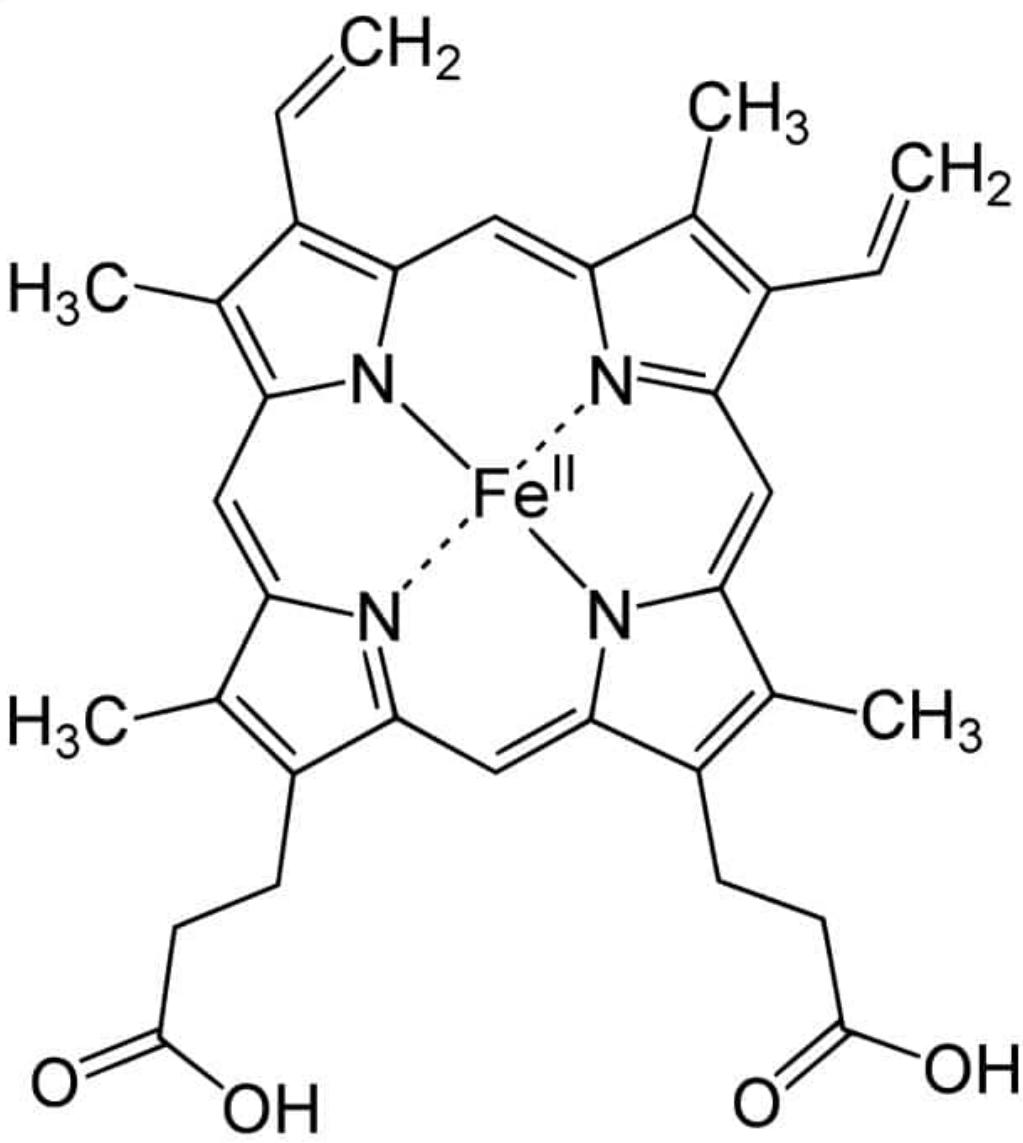
La porfiria acuta intermittente è la forma più comune di porfiria, un gruppo di disturbi metabolici che colpiscono la sintesi del gruppo eme che fa parte dell'emoglobina. È caratterizzata da dolori addominali, disfunzioni gastrointestinali e disturbi neurologici.

Il risultato è

Variante assente

Le porfirie sono un gruppo di disturbi ereditari in cui un importante componente della proteina emoglobina, chiamato gruppo eme, non viene prodotto correttamente. Il gruppo eme è un pigmento contenente ferro che viene sintetizzato nel nostro organismo in un processo a più fasi. Le porfirine si producono quando si verifica una carenza di uno degli enzimi coinvolti in una di queste fasi, causando l'accumulo di quantità anomale di precursori intermedi, chiamati porfirine, che diventano tossici.

Ci sono fino a sette tipi di porfirie, che seguono tutte una modalità di ereditarietà autosomica dominante, con l'eccezione della porfiria di Doss, che è estremamente rara e viene ereditata in modo autosomico recessivo. Qui studiamo la porfiria acuta intermittente (AIP), che è associata ad alterazioni del gene HMBS ed è il tipo più comune di porfiria acuta, con una prevalenza di 1-2 casi ogni 15.000 abitanti.



## Sintomi

Le porfirie sono classificate come epatiche o eritropoietiche, a seconda del tessuto più colpito. L'AIP è epatica, i precursori dell'eme si accumulano nel fegato e possono causare crisi neuroviscerali. A differenza di altre porfirie, l'AIP non produce sintomi cutanei.

Le varianti patogene che causano l'AIP sono dette a bassa penetranza, il che significa che non tutte le persone che hanno una mutazione nel gene HMBS sviluppano i sintomi di punta della malattia, come le crisi neuroviscerali, che causano forti dolori addominali di solito accompagnati da nausea e vomito; Questi includono crisi neuroviscerali, che producono forti dolori addominali solitamente accompagnati da nausea, vomito, tachicardia e ipertensione, e sintomi neurologici e psichiatrici, tra cui alterazioni del comportamento, convulsioni e neuropatia periferica.

I fattori noti per scatenare crisi epilettiche nelle persone portatrici di mutazioni HMBS includono cambiamenti ormonali, alcuni farmaci di uso comune, stress, consumo di alcol, restrizione termica e infezioni che inducono una sovrapproduzione e un accumulo di porfirine nel fegato. L'AIP è associata a complicazioni a lungo termine sotto forma di cancro primario del fegato, ipertensione e insufficienza renale.

## Gestione della malattia

Nel trattamento delle crisi epilettiche, occorre evitare i farmaci che possono scatenare o peggiorare i sintomi dell'AIP, mantenere un adeguato apporto di calore ed evitare le infezioni utilizzando farmaci appropriati. La somministrazione immediata di emina umana (panematina o em arginato) è il trattamento specifico di scelta per arrestare le crisi neuroviscerali acute.

La somministrazione immediata di emina umana (panematina o em arginato) è il trattamento specifico di scelta per arrestare le crisi neuroviscerali acute.

Sia coloro che hanno manifestato sintomi di AIP sia coloro che sono asintomatici e sono a rischio di sviluppare l'AIP dovrebbero evitare i fattori che possono indurre le crisi (farmaci non compatibili con l'AIP o droghe illecite, consumo eccessivo di alcol, alcolismo, alcolismo, alcolismo e abuso di droghe); Lo studio ha inoltre rilevato che il rischio di ictus è più elevato nelle persone che sono a rischio di sviluppare l'ictus e che dovrebbero evitare i fattori che possono indurre attacchi (farmaci non compatibili con l'AIP o droghe illecite, consumo eccessivo di alcol, fumo e forte restrizione termica) e adottare abitudini sane come una dieta equilibrata, il trattamento tempestivo delle infezioni e la riduzione dello stress.

## Relazione tecnica

### Varianti analizzate

SNP

**rs118204101**

GEN O REGIONE

**HMBS**

GENOTIPO

**CC**

SNP

**rs118204120**

GEN O REGIONE

**HMBS**

GENOTIPO

**CC**

SNP

**rs118204095**

GEN O REGIONE

**HMBS**

GENOTIPO

**GG**

SNP

**rs118204110**

GEN O REGIONE

**HMBS**

La porfiria acuta intermittente (AIP) è un disturbo monogenico con eredità autosomica dominante caratterizzato da un'aumentata formazione ed escrezione delle porfirine acido delta-aminolevulinico (ALA) e porfobilinogeno (PBG). L'AIP è causata dalla carenza dell'enzima porfobilinógeno deaminasi (PBGD), codificato dal gene HMBS, che è coinvolto nella terza fase del processo di sintesi del gruppo eme.

Sono state descritte circa 400 mutazioni nel gene HMBS. Di queste varianti, abbiamo analizzato una delle più frequenti nei pazienti con AIP, la variante c.500G>A (p.Arg167Glu) che riduce significativamente l'attività della PBGD. Questa variante è più frequente in Argentina e in Svezia.

## Bibliografia

[Bustad HJ, Kallio JP, Vorland M, et al.](#) Acute Intermittent Porphyria: An Overview of Therapy Developments and Future Perspectives Focusing on Stabilisation of HMBS and Proteostasis Regulators. *Int J Mol Sci.* 2021 Jan 12;22(2):675.

[Longo M, Paolini E, Meroni M, et al.](#) Cutting-Edge Therapies and Novel Strategies for Acute Intermittent Porphyria: Step-by-Step towards the Solution. *Biomedicines.* 2022 Mar 11;10(3):648.

**Cutting-Edge Therapies.**

[Whatley SD, Badminton MN.](#) Acute Intermittent Porphyria. 2005 Sep 27 [updated 2019 Dec 5]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews® [Internet].* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.

## 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

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*

- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

