



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Retinite pigmentosa

Retinite pigmentosa

Fa parte di un gruppo eterogeneo di malattie oculari ereditarie che provocano una progressiva degenerazione della retina e cecità notturna.

Il risultato è

Variante assente

La retinite pigmentosa (RP) comprende un complesso gruppo di distrofie ereditarie caratterizzate da una progressiva degenerazione e disfunzione della retina. La RP può manifestarsi da sola o come parte di una sindrome e può essere ereditata come tratto dominante, recessivo o legato all'X, oppure manifestarsi sporadicamente. La stessa mutazione genetica può causare sintomi diversi in individui diversi, così come la stessa sindrome può essere causata da mutazioni diverse.

Qui studiamo la RP autosomica recessiva non sindromica, che si presenta con disturbi della vista e perdita dell'udito. La prevalenza mondiale della malattia varia da 1 su 4.000 a 1 su 3.745 persone.



Sintomi

L'età di insorgenza dei sintomi varia dall'infanzia all'età adulta, ma la degenerazione dei fotorecettori può essere rilevata molti anni prima che i soggetti colpiti siano consapevoli dei problemi di vista.

I sintomi visivi della RP derivano principalmente dalla perdita di fotorecettori nella retina, sia bastoncelli che coni. Uno dei primi sintomi a comparire è la cecità notturna o nictalopia; i pazienti possono notare di essere disorientati in condizioni di scarsa illuminazione o che l'adattamento alla luce fioca è lento. Tuttavia, in alcuni casi la cecità notturna può passare inosservata con il progredire della malattia. La RP provoca anche la cosiddetta visione a tunnel, causata dalla perdita della visione periferica, che provoca una riduzione significativa del campo visivo nel tempo fino a mantenere solo la visione centrale. Tuttavia, con l'evolversi della malattia, alla fine si perde anche la visione centrale. Altri sintomi sono la sensibilità alla luce intensa, la perdita della visione a colori o la riduzione della sensibilità al contrasto.

Gestione della malattia

Non esiste una cura per la retinite pigmentosa. Tuttavia, esistono misure che possono aiutare a controllare i sintomi e a rallentare la progressione della malattia. Esistono impianti retinici che svolgono le funzioni delle cellule fotorecetttrici colpite. D'altra parte, l'integrazione di vitamina A può contribuire a rallentare la perdita della vista, ma alti livelli di vitamina A possono causare danni al fegato. Anche gli integratori di olio di pesce e luteina possono rallentare la perdita della vista. È importante proteggere la retina dai raggi ultravioletti con occhiali da sole.

Dispositivi come ingranditori, telescopi e ausili elettronici sono strumenti che possono aiutare le persone con RP, mentre la formazione all'orientamento e alla mobilità può essere utile per consentire alle persone con RP di operare con sicurezza e fiducia nel proprio ambiente.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs397517994

GEN O REGIONE

USH2A

GENOTIPO

GG

SNP

rs397517976

GEN O REGIONE

USH2A

GENOTIPO

SNP

rs397518014

GEN O REGIONE

USH2A

GENOTIPO

II

SNP

rs111033273

GEN O REGIONE

USH2A

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 retinite pigmentosa è un gruppo eterogeneo di disturbi oculari ereditari che provocano una degenerazione progressiva della retina. Questa patologia può essere causata da mutazioni in diversi geni; qui discutiamo di diverse mutazioni nei geni USH2A (dove si verificano le mutazioni più frequenti che causano la RP), FAM161A e PDE6B.

Il gene USH2A codifica per la proteina usherina, una proteina essenziale per mantenere la funzione dei fotorecettori retinici e delle cellule dell'orecchio interno. La mutazione c.2299delG nel gene USH2A (rs80338903) rappresenta il 16%-44% di tutte le varianti identificate nei pazienti con RP non sindromica. La frequenza tipica di questa mutazione (percentuale di presenza nella popolazione) è dello 0,34% negli individui di origine latina e dello 0,08% negli individui di origine europea non finlandese. Questa variante, insieme a p. Cys759Phe o c.2276 G&T (rs80338902) nel gene USH2A, è la più frequente nei pazienti europei. Anche la mutazione p.Cys3358Tyr o c.10073 G>A (rs148660051) è stata osservata in diversi pazienti e ha una frequenza dello 0,05% negli europei.

Un altro gene implicato nello sviluppo della retinite pigmentosa è FAM161A. La funzione della proteina codificata dal gene FAM161A non è ancora nota, ma è noto che si trova nella retina ad alti livelli. La mutazione patogena c.1355_1356del o p.Thr452fs (rs397704718) è stata identificata in omozigosi ed eterozigosi composta in diverse famiglie. Questa mutazione è stata considerata una mutazione fondante nella popolazione ebraica israeliana.

Infine, il gene PDE6B codifica una delle subunità del complesso proteico PDE6, coinvolto nella trasmissione e nell'amplificazione del segnale visivo. La mutazione c.2419T>A o p.Trp807Arg (rs121918583) è stata descritta in una grande famiglia inbred tunisina. I membri della famiglia erano anche affetti dalla sindrome di Usher II ed è stato osservato che i membri omozigoti per la mutazione c.2419Tgt;A e per la mutazione che causa la sindrome di Usher II nel gene GPR98 avevano un fenotipo oculare più grave.

Bibliografia

[Bandah-Rozenfeld, D., Mizrahi-Meissonnier, L., Farhy, C., et al.](#) Homozygosity mapping reveals null mutations in FAM161A as a cause of autosomal-recessive retinitis pigmentosa. American journal of human genetics. 2010 Sep 10;87(3):382-91.

[Hmani-Aifa, M., Benzina, Z., Zulficar, F., et al.](#) Identification of two new mutations in the GPR98 and the PDE6B genes segregating in a Tunisian family. European journal of human genetics : EJHG. 2009 Apr;17(4):474-82.

[Lenassi, E., Vincent, A., Li, Z., et al.](#) A detailed clinical and molecular survey of subjects with nonsyndromic USH2A retinopathy reveals an allelic hierarchy of disease-causing variants. European journal of human genetics : EJHG.

2015 Oct;23(10):1318-27.

[McGee, T. L., Seyedahmadi, B. J., Sweeney, M. O., et al.](#) Novel mutations in the long isoform of the USH2A gene in patients with Usher syndrome type II or non-syndromic retinitis pigmentosa. *Journal of medical genetics*. 2010 Jul;47(7):499-506.

[Pérez-Carro, R., Blanco-Kelly, F., Galbis-Martínez, L., et al.](#) Unravelling the pathogenic role and genotype-phenotype correlation of the USH2A p.(Cys759Phe) variant among Spanish families. *PloS one*. 2018 Jun 18;13(6):e0199048.

[Rivolta, C., Sweklo, E. A., Berson, E. L., et al.](#) Missense mutation in the USH2A gene: association with recessive retinitis pigmentosa without hearing loss. *American journal of human genetics*. 2000 Jun;66(6):1975-8.

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

