



VN

VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie monogeniche / Sindrome di Bloom

## Sindrome di Bloom

Malattia che causa instabilità genomica a causa della presenza di varianti patogene nel gene BLM che produce una proteina coinvolta nella riparazione e nella replicazione del DNA.

Il risultato è

Variante assente

La sindrome di Bloom è una malattia caratterizzata da un'elevata instabilità genetica, che provoca rotture e riarrangiamenti nei cromosomi delle persone colpite. La patologia è causata dalla presenza di mutazioni nel gene BLM, che codifica per una proteina della famiglia delle elicasi, coinvolta nella riparazione del DNA. Il modello di ereditarietà è autosomico recessivo.

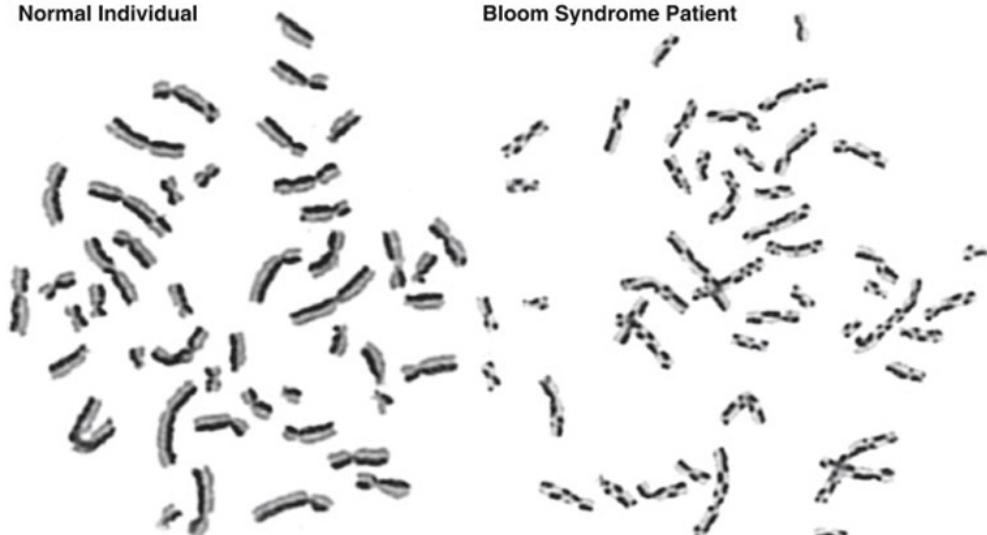
La prevalenza complessiva della malattia è sconosciuta, ma è più diffusa nella popolazione ebraica o ashkenazita, dove è stimata in circa 1 su 48.000 nascite. Ad oggi sono stati segnalati almeno 300 casi di sindrome di Bloom.

(A)

Normal Individual

(B)

Bloom Syndrome Patient



## Sintomi

La sintomatologia che caratterizza questa malattia è varia: aumento dell'incidenza di tumori in età precoce (a causa dell'elevata instabilità genetica), bassa statura, teleangectasia (presenza di piccoli vasi sanguigni dilatati nella pelle e nelle mucose), presenza di aree ipo- e iperpigmentate nella pelle, suscettibilità alle infezioni dovuta alla carenza di alcune immunoglobuline, ipogonadismo e infertilità nell'uomo e menopausa precoce nella donna.

## Gestione della malattia

Non è attualmente disponibile una cura per la malattia. Il trattamento della patologia dipende dai sintomi, compreso il trattamento con immunoglobuline per le carenze, la protezione della pelle e/o trattamenti specifici per i tumori che possono insorgere. Come parte del trattamento è stata proposta anche la somministrazione dell'ormone della crescita, il cui uso è tuttavia controverso perché è stato collegato a un aumento del rischio di sviluppo di tumori nei bambini.

## Relazione tecnica

### Varianti analizzate

SNP

**rs113993962**

GEN O REGIONE

**BLM**

GENOTIPO

**AA**

SNP

**rs367543035**

GEN O REGIONE

**BLM**

GENOTIPO

**II**

SNP

**rs587779884**

GEN O REGIONE

**BLM**

GENOTIPO

**CC**

SNP

rs367543014

GEN O REGIONE

BLM

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 sindrome di Bloom è una rara malattia genetica autosomica recessiva causata da mutazioni nel gene BLM che codifica per una proteina chiamata elicasi RecQ. Le elicasi sono proteine che si legano direttamente al DNA per rilassarne l'avvolgimento e questa azione è necessaria in molteplici processi come la divisione cellulare e la riparazione del DNA danneggiato.

La mutazione c.2207\_2212delinsTAGATT (p.Tyr736fs) è la variante più frequente che causa la malattia, soprattutto nella popolazione ebraica Ashkenazi, dove si presenta in 1 individuo su 111. Questa mutazione consiste nella delezione di 6 e nella successiva inserzione di 7 nucleotidi nell'esone 10, causando un'alterazione del modello di lettura e la comparsa di uno stop coding precoce. Di conseguenza, si genera una proteina tronca o assente non funzionale. Nei pazienti, questa mutazione è stata osservata in omozigosi.

Sono state descritte altre varianti che si verificano in modo ricorrente in alcune popolazioni. Le varianti c.2923del (p.Gln975fs) e c.2695C>T (p.Arg899Ter) sono state identificate come fondatrici in europei e nordamericani non italiani. La mutazione c.557\_559del (p.Ser186\_Lys187delinsTer) è più frequentemente riscontrata nei giapponesi, mentre la variante c.2506\_2507del (p.Arg836fs) è comune negli americani di origine spagnola.

I pazienti portatori di una copia di una variante patogena nel gene BLM non manifestano la sintomatologia della malattia; tuttavia, gli studi suggeriscono che sono a maggior rischio di sviluppare il cancro al seno, alla prostata o al colon-retto.

## Bibliografia

[Ababou M.](#) Bloom syndrome and the underlying causes of genetic instability. Molecular genetics and metabolism. 2021 May;133(1):35-48.

[German, J., Sanz, M. M., Ciocci, S., et al.](#) Syndrome-causing mutations of the BLM gene in persons in the Bloom's Syndrome Registry. Human mutation. 2007 Aug;28(8):743-53.

## 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



