



VN

VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie monogeniche / Sindrome di Peters plus

# Sindrome di Peters plus

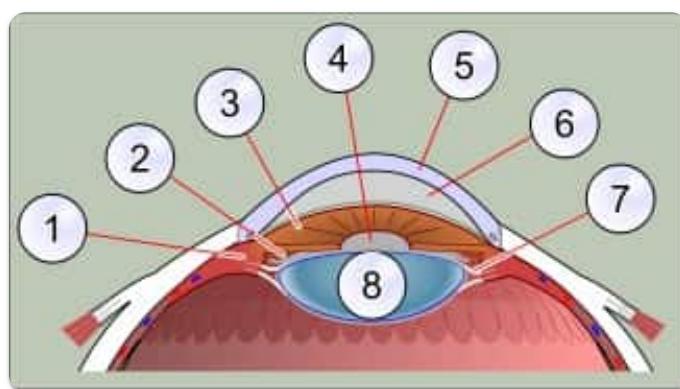
Disturbo congenito autosomico recessivo della glicosilazione che comporta anomalie oculari, bassa statura, labiopalatoschisi, tratti facciali caratteristici e disabilità intellettiva.

Il risultato è

Variante assente

La sindrome di Peters plus è un difetto sindromico dello sviluppo oculare di origine genetica. Il fenotipo è variabile e può includere anomalie oculari, arti corti, tratti facciali caratteristici, palatoschisi, labioschisi, ecc. L'esordio è neonatale. È ereditata con un modello autosomico recessivo.

È una malattia rara con una prevalenza stimata inferiore a 1 caso su 1.000.000 di abitanti.



## Sintomi

La disgenesia del segmento anteriore della cornea oculare (nota come anomalia di Peters) si verifica a causa di alterazioni dello sviluppo oculare che possono essere accompagnate da aderenze iridocorneali, cataratta e glaucoma. Di solito, ma non sempre, sono colpiti entrambi gli occhi. Si verificano deficit di crescita e accorciamento degli arti, brachidattilia, tratti facciali caratteristici, labiopalatoschisi e ritardo di sviluppo variabile.

Il ritardo dello sviluppo è presente in circa l'80% dei bambini affetti; la disabilità intellettiva può variare da lieve a grave. Altre anomalie associate descritte in alcuni pazienti includono difetti cardiaci congeniti, anomalie genitourinarie e ipotiroidismo congenito.

## Gestione della malattia

La cheratoplastica totale (trapianto di cornea) deve essere presa in considerazione in caso di coinvolgimento corneale prima dei 3-6 mesi di età e di separazione di lievi aderenze iridocorneali. Intervento chirurgico per il glaucoma, se necessario.

Controlli medici periodici per valutare lo sviluppo e il follow-up da parte di un oftalmologo pediatrico. Si raccomanda di evitare i farmaci corticosteroidi nei pazienti con questa sindrome, poiché aumentano il rischio di glaucoma.

## Relazione tecnica

### Varianti analizzate

SNP

**rs80338851**

GEN O REGIONE

**B3GALT1**

GENOTIPO

**GG**

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®).

L'origine della malattia risiede nella presenza di mutazioni nel gene B3GLCT che codifica per l'enzima beta-1,3-glicosiltransferasi coinvolto nella O-glicosilazione delle proteine, un processo cellulare essenziale per la formazione di proteine glicosilate nell'apparato di Golgi. L'enzima beta-1,3-glucosiltransferasi glicosila le proteine della superfamiglia ADAMTS che svolgono ruoli critici nella matrice extracellulare e sono coinvolte nella segnalazione cellulare e nella formazione di organi e tessuti durante lo sviluppo.

La mutazione c.660+1G>A (nota anche come c.1020+1G>A) è la mutazione più comune nei pazienti con la sindrome di Peters plus, rappresenta il 69% di tutti gli alleli patogeni e si trova nello 0,01% degli europei (non finlandesi) secondo il genomAD. La variante c.1020+1G>A può presentarsi sia in pazienti omozigoti che eterozigoti composti. Questa variante colpisce il sito di clivaggio e splicing canonico dell'introne 8 e porta alla delezione dell'esone 8, producendo un mRNA nonsense-mediato che viene degradato.

## Bibliografia

[Lesnik Oberstein SAJ, Ruivenkamp CAL, Hennekam RC.](#) Peters Plus Syndrome. 2007 Oct 8 [updated 2017 Aug 24]. 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.

[Totoń-Żurańska J, Kapusta P, Rybak-Krzyszkowska M, et al.](#) Contribution of a Novel B3GLCT Variant to Peters Plus Syndrome Discovered by a Combination of Next-Generation Sequencing and Automated Text Mining. *Int J Mol Sci.* 2019 Nov 28;20(23):6006.

## 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

► Kazakhstan

► Emirati Arabi Uniti

► Arabia Saudita

► Australia

