



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Sindrome di Peters plus](#)

Sindrome di Peters plus

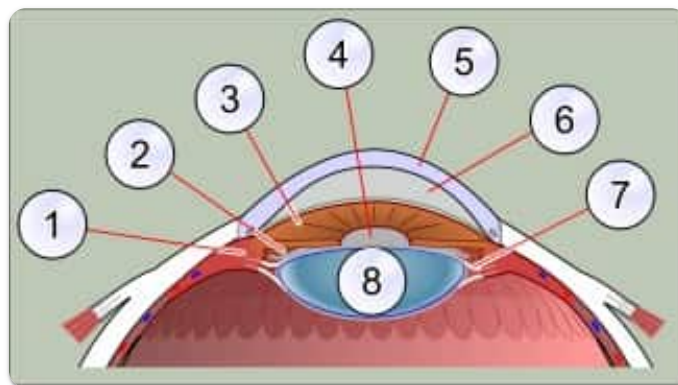
Disturbo congenito autosomico recessivo della glicosilazione che comporta anomalie oculari, bassa statura, labiopalatoschisi, tratti facciali caratteristici e disabilità intellettiva.

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

B3GALTL

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-Krzyszowska 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

