

MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Sindrome miastenica congenita](#)

Sindrome miastenica congenita

La sindrome miastenica congenita è caratterizzata da un deficit del recettore per l'acetilcolina, un neurotrasmettitore essenziale per la trasmissione degli impulsi nervosi ai muscoli che controlliamo volontariamente.

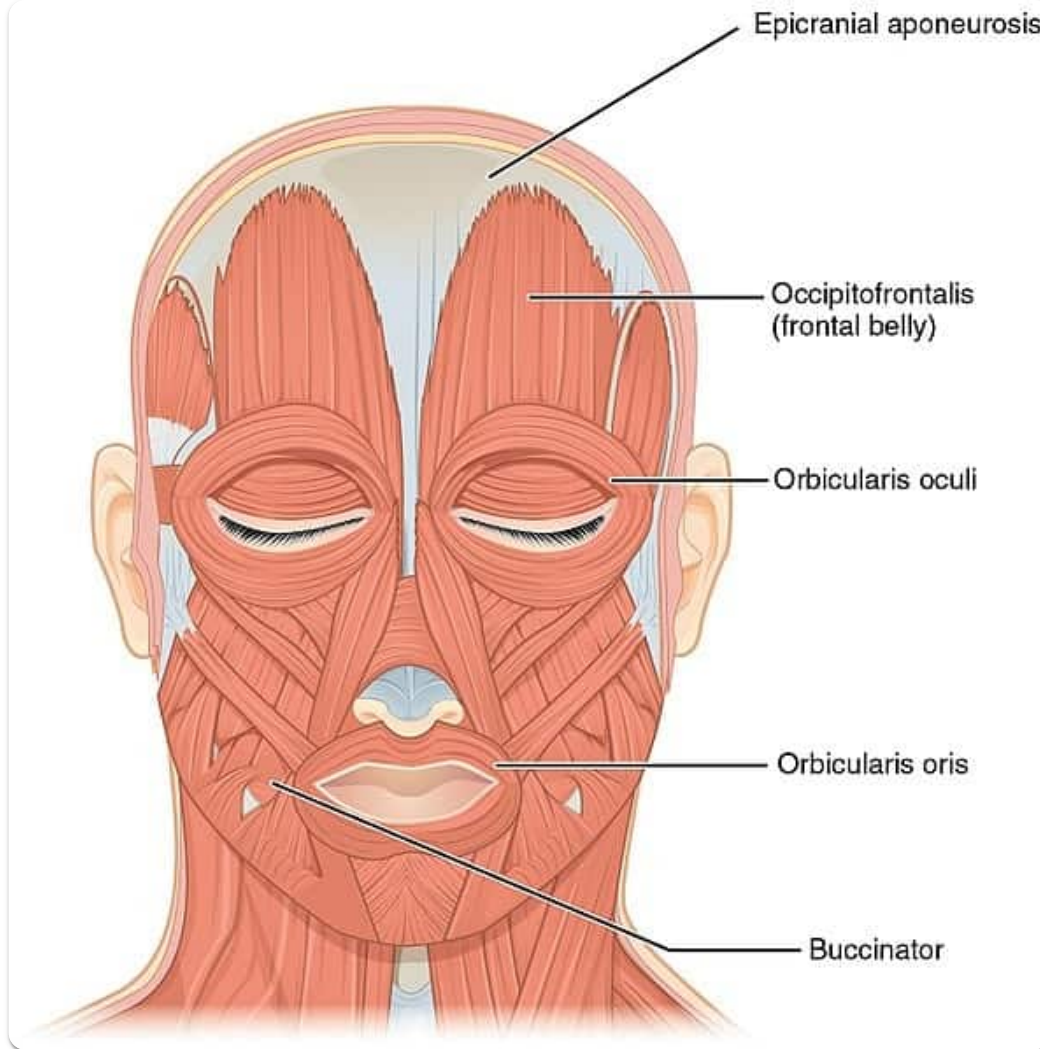
Il risultato è

Variante assente

La sindrome miastenica congenita (CMS) è un gruppo di rari disturbi ereditari che colpiscono la trasmissione neuromuscolare e determinano una condizione di debolezza muscolare accentuata dallo sforzo. Nella maggior parte dei casi la CMS esordisce nella prima infanzia, ma è possibile che inizi in età adulta. Può essere ereditata in modo autosomico recessivo o dominante.

Questo gruppo di disturbi coinvolge fino a 35 geni, che sono classificati in 14 gruppi in base alle caratteristiche patomeccaniche.





Sintomi

I sintomi principali della CMS comprendono affaticamento muscolare, debolezza muscolare, ipoplasia muscolare e piccole anomalie facciali come orecchie basse e palato alto in alcuni pazienti.

Come accennato, esistono 14 tipi di sindrome miastenica congenita, ciascuno con una varietà di anomalie strutturali nella giunzione neuromuscolare. Il modello di ereditarietà, i sintomi clinici, l'elettrofisiologia e la risposta alla terapia variano a seconda del tipo. Alcuni dei sottotipi che si possono incontrare sono: "miastenia infantile familiare" e "assenza congenita di acetilcolinesterasi" che di solito si presenta nell'infanzia o nell'adolescenza con debolezza generalizzata e diminuzione del tono muscolare.

Gestione della malattia

La gestione dei sintomi e il trattamento farmacologico dipendono dal tipo di CMS. Quando il gene interessato è RAPSN, sono disponibili farmaci in grado di alleviare i sintomi, come gli inibitori della colinesterasi.

Relazione tecnica

Varianti analizzate



SNP

rs786205885

GEN O REGIONE

RAPSN

GENOTIPO

DD

SNP

rs104894299

GEN O REGIONE

RAPSN

GENOTIPO

GG

SNP

rs121909255

GEN O REGIONE

RAPSN

GENOTIPO

CC

SNP

rs121909254

GEN O REGIONE

RAPSN

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®).

Tra i 35 geni che causano la CMS, le varianti patogene sono state osservate più frequentemente nei geni della subunità ϵ dell'AChR (CHRNE), della colina Q (COLQ), della rapsina (RAPSN), della Dok-7 (DOK7) e della glutammina-fruttosio-6-fosfato transaminasi 1 (GFPT1). Qui analizziamo alcune varianti patogene del gene RAPSN, la cui proteina, la rapsina, permette l'associazione e la multimerizzazione del recettore dell'acetilcolina o AChR.

La mutazione c.264C>A (p.Asn88Lys) è una delle varianti patogene più importanti, ampiamente descritta in letteratura. Si tratta di una sostituzione aminoacidica semi-conservativa con un impatto sulla struttura secondaria della proteina che influisce sulla multimerizzazione del recettore ACh, ostacolando la trasmissione sinaptica nella giunzione neuromuscolare. Segue un modello di ereditarietà autosomica recessiva ed è stata riscontrata in pazienti con sindrome miastenica sia in omozigosi che in eterozigosi composta. Si ritiene che abbia avuto un effetto fondatore in un'antica popolazione indoeuropea ed è la variante più frequente negli europei, con una frequenza allelica di 0,0026 rispetto a una frequenza mondiale di 0,0015.

[Abicht A, Müller JS, Lochmüller H.](#) Congenital Myasthenic Syndromes Overview. 2003 May 9 [updated 2021 Dec 23]. 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.

[Milone M, Shen XM, Selcen D, et al.](#) Myasthenic syndrome due to defects in rapsyn: Clinical and molecular findings in 39 patients. *Neurology*. 2009 Jul 21;73(3):228-35.

[Ohno K, Ohkawara B, Shen XM, et al.](#) Clinical and Pathologic Features of Congenital Myasthenic Syndromes Caused by 35 Genes-A Comprehensive Review. *Int J Mol Sci*. 2023 Feb 13;24(4):3730.

[Ohno K, Engel AG.](#) Lack of founder haplotype for the rapsyn N88K mutation: N88K is an ancient founder mutation or arises from multiple founders. *J Med Genet*. 2004 Jan;41(1):e8.

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

