



VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Calcoli biliari

Calcoli biliari

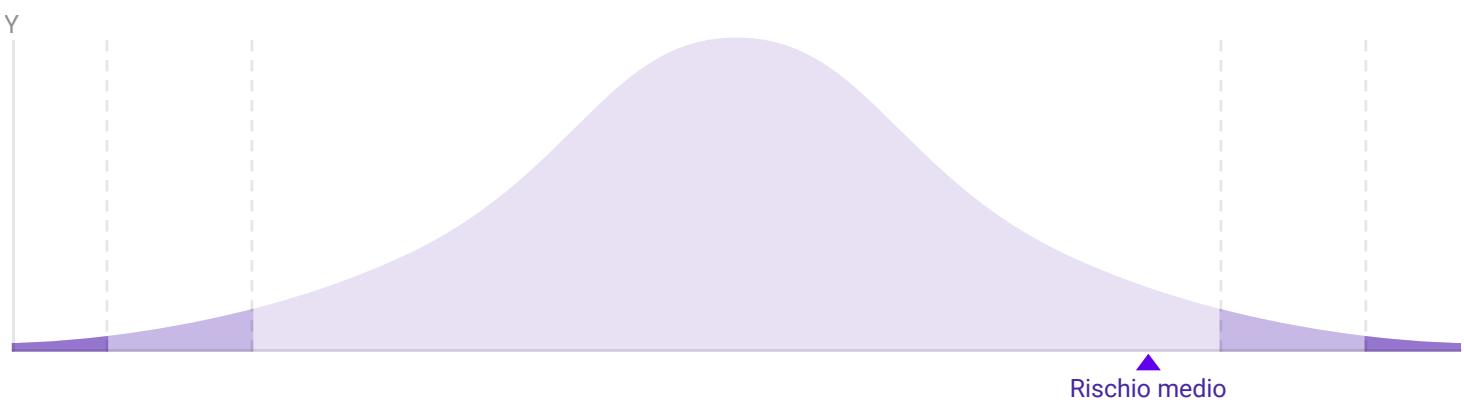
I calcoli biliari o colelitiasi sono depositi induriti di liquido digestivo che si formano nella cistifellea. Di conseguenza, il dotto biliare si blocca e la bile non può essere rilasciata nell'intestino, causando i sintomi.

Possono variare in dimensioni da piccole, come un granello di sabbia, a grandi, come palle da golf.

Il suo rischio è

Medio

Il 90% della popolazione mondiale ha un rischio medio. All'interno del rischio medio, i vostri risultati indicano una leggera tendenza al rischio elevato



Y: Numero di utenti

Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

21 loci

Geni analizzati

ABCB4, ABCG8, ANPEP, ATP8B1, CYP7A1, FADS1, FUT2, FUT6, GATA4, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IRF2BP1, JMJD1C, KDELR, LITAF, LRBA, MAL2, MARCHF8, SKIDA1, SULT2A1, TM4SF4, TMBIM1, TTC39B, UGT1A6

Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi Polygenic Risk Score (PRS). A partire dai vostri dati genetici ottenuti nel test, il numero potenziale di varianti analizzabili è aumentato a più di 13 milioni per aumentare la precisione dei risultati e quindi della stima della suscettibilità attraverso la procedura di imputazione tecnica/statistica. Sulla base dei GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati che valutano il contributo individuale al rischio di sviluppare una certa condizione di ogni biomarcatore, viene stabilito un valore finale di PRS risultante dall'insieme delle varianti per le quali si è portatori.

Cause e fattori di rischio non genetici

È una delle malattie più comuni in tutto il mondo con una prevalenza che varia tra il 5% e il 25% a seconda della provenienza geografica, del sesso e dell'età.

La causa principale della formazione di calcoli biliari non è del tutto chiara, anche se si sa che è causata da un eccesso di colesterolo o bilirubina nella bile. Anche se la bile non viene svuotata correttamente o abbastanza spesso. Alcune persone hanno maggiori probabilità di svilupparle a causa di fattori di rischio che giocano un ruolo importante.

- Sesso: sono più comuni nelle donne.
- Gravidanza.
- Trattamenti ormonali con estrogeni.
- Età.
- Origine etnica: più frequente nei nativi americani e meno frequente nelle persone di origine africana.
- obesità
- Alti livelli di colesterolo e trigliceridi.
- Rapida perdita di peso.
- Dieta ad alto contenuto calorico.
- mancanza di attività fisica
- Emolisi e infezioni croniche batteriche o parassitarie.



Sintomi

Molte persone con calcoli biliari non hanno alcun sintomo.

I calcoli biliari sono spesso scoperti per caso, quando si fanno le radiografie addominali.

Tuttavia, se un grosso calcolo blocca un tubo o un condotto che drena la cistifellea, può verificarsi un dolore crampiforme nella parte centrale o superiore destra dell'addome, noto come colica biliare. Il dolore scompare se il calcolo passa nella prima parte dell'intestino tenue.

I sintomi che possono verificarsi includono:

- Dolore nella parte superiore destra o centrale dell'addome per almeno 30 minuti. Il dolore può essere costante o crampi. Può essere affilato o opaco.
- febbre
- Ingiallimento della pelle e del bianco degli occhi (ittero).

Altri sintomi meno comuni possono includere

- sgabelli color argilla
- Nausea e vomito.

Prevenzione

I fattori genetici sembrano giocare un ruolo importante nella colelitiasi, il che rende la sua prevenzione più difficile. Tuttavia, ci sono alcune raccomandazioni per evitare i calcoli biliari:

- Mantenere un peso sano ed evitare una rapida perdita di peso.
- Mangiare una dieta sana ed equilibrata.
- Esercitarsi regolarmente.
- Evitare certi farmaci (quelli per abbassare il colesterolo o la terapia ormonale).

Relazione tecnica

I calcoli biliari sono responsabili di una delle malattie più comuni nel mondo occidentale e sono spesso trattati con la chirurgia. In uno studio GWAS di quasi 30.000 casi e più di 700.000 controlli, sono stati identificati 26 loci associati alla condizione. Queste includono varianti nel gene ASTB, che compromette il corretto trasporto degli acidi biliari, e altre associate all'omeostasi del colesterolo. Gli autori concludono che le varianti trovate influenzano la quantità di colesterolo secreto o il rapporto colesterolo/acido basico, un meccanismo che può causare la formazione di calcoli.

Bibliografia

[Ferkingstad E, Oddsson A, Gretarsdottir S, et al.](#) Genome-wide association meta-analysis yields 20 loci associated with gallstone disease. *Nature Communications*. 2018 Nov;9(1):5101.

[Portincasa, P., Moschetta, A. & Palasciano, G.](#) Cholesterol gallstone disease. *Lancet* 2006;368 (9531):230-239.

Limiti dello studio

La presenza di altri biomarcatori non analizzati in questo studio insieme ad altre condizioni (stile di vita, storia medica) può influenzare lo sviluppo di questa condizione.

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

