



VN



## MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Leucemia linfocitica cronica

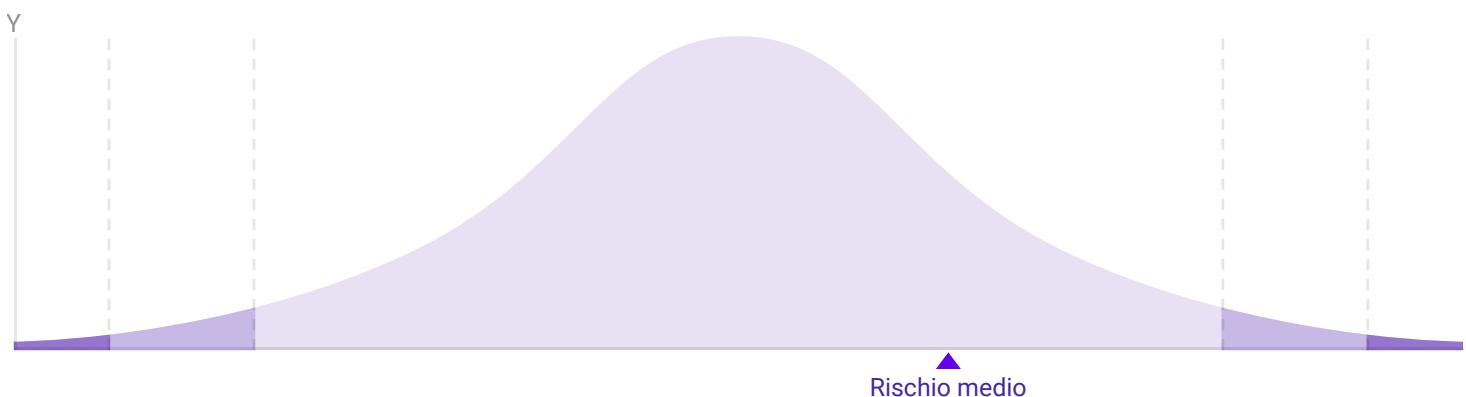
## Leucemia linfocitica cronica

È una delle più comuni neoplasie ematologiche ed è caratterizzata dalla presenza di una proliferazione incontrollata di linfociti B. È il sottotipo più comune di leucemia negli adulti nei paesi occidentali, con un'incidenza media di 12 casi per 100.000 individui all'anno, aumentando esponenzialmente con l'età e con una prognosi molto variabile.

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



Numero di varianti

**13,5 milioni di varianti**

Numero di loci di rischio

**36 loci**

## Geni analizzati

**BAK1, BANK1, BCL2, BCL2L11, BMF, C11orf21, CAMK2D, CASP10, CDKN2B, CXXC1, DACT3, ENPP6, EOMES, FARP2, FAS, GPR37, GRAMD1B, HLA-DQA1, ID3, ILRUN, IRF4, IRF8, LEF1, MNS1, OAS3, ODF3B, OPRM1, IPCEF1, POU5F1B, QPCT, RHOU, RPLP1, SP140, TERT, TMPRSS5, ZBTB7A**

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

Le cause esatte che avviano il processo di proliferazione incontrollata dei linfociti B sono sconosciute. Gli studi hanno identificato cambiamenti cromosomici importanti nello sviluppo della LLC, ma non è ancora chiaro quali geni siano coinvolti o esattamente come portino alla leucemia. È stato anche notato che i cambiamenti del DNA associati alla LLC tendono a verificarsi durante la vita di una persona, piuttosto che essere trasmessi dai genitori (ereditati). Tuttavia, i seguenti sono stati descritti come fattori che possono aumentare il rischio di LLC:

- La malattia colpisce soprattutto gli adulti anziani, di solito a partire dai 60 anni.
- È leggermente più comune negli uomini che nelle donne.
- Le persone di origine caucasica hanno più probabilità di sviluppare la leucemia linfocitica cronica rispetto a quelle di altre origini come gli asiatici.
- L'esposizione a sostanze chimiche come erbicidi (agente arancione) e insetticidi o pesticidi è stata collegata ad un aumento del rischio.
- La linfocitosi monoclonale delle cellule B causa un aumento del numero di cellule B, che può favorire lo sviluppo della leucemia linfocitica cronica.

## Sintomi

Più dell'80% dei pazienti con CLL non hanno sintomi e la CLL viene diagnosticata da un esame del sangue di routine o per caso. Nei casi rimanenti, i sintomi principali possono essere:

- Astenia, stanchezza, perdita di peso.
- Adenopatia o linfonodi ingrossati.
- Infezioni ripetute.

Occasionalmente la milza (splenomegalia) o il fegato (epatomegalia) possono essere ingrossati, il che può causare disagio addominale. A differenza di altre neoplasie del sangue, la febbre, la sudorazione notturna e la perdita di peso sono rare.

## Prevenzione

Ci sono pochissimi fattori di rischio conosciuti per la leucemia linfocitica cronica, e la maggior parte di essi non può essere evitata, al di là dell'avere parenti di primo grado.

## Relazione tecnica

La ricerca ha rivelato una forte componente genetica della LLC con un rischio aumentato di 8 volte nei parenti dei pazienti. Inoltre, nessun fattore di rischio ambientale coerente e riproducibile è stato identificato fino ad oggi, anche se un alto indice di massa corporea e il fumo sembrano essere i principali contributori alla mortalità e alla disabilità associate. Dato il rilevante contributo genetico, lo studio GWAS su più di 6200 casi e 17500 controlli ha fornito un quadro più completo della predisposizione alla LLC identificando 35 importanti fattori di rischio per la LLC. Dato il contributo genetico rilevante, lo studio GWAS su più di 6200 casi e 17500 controlli ha fornito un quadro più completo della predisposizione alla LLC, identificando 35 loci coinvolti nei percorsi cellulari critici per lo sviluppo delle cellule B, in particolare la segnalazione mediata dal recettore delle cellule B (BCR).

## Bibliografia

[The American Cancer Society, Chronic Lymphocytic Leukaemia \[April 2022\]](#)

[Josep Carreras Leukaemia Foundation \[April 2022\]](#)

[Mayo Clinic \[April 2022\]](#)

[Law PJ et al.](#) Genome-wide association analysis implicates dysregulation of immunity genes in chronic lymphocytic leukemia. Nature Communications. 2017 Feb; 8:14175.

## 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

