



VN



VN



## MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Malattia di Alzheimer

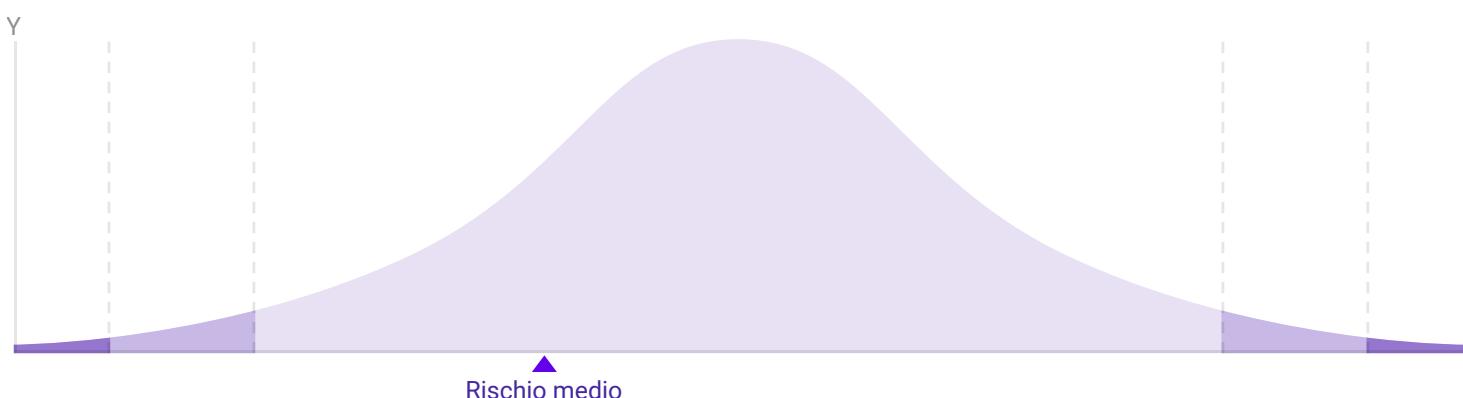
## Malattia di Alzheimer

La malattia di Alzheimer (AD) è un disordine neurodegenerativo con deterioramento cognitivo e disturbi comportamentali. È caratterizzata, nella sua forma tipica, da una perdita di memoria e di altre abilità mentali che peggiorano man mano che diverse aree del cervello si atrofizzano. È la forma più comune di demenza, che colpisce più di 32 milioni di persone in tutto il mondo.

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 basso



Numero di varianti

**13,5 milioni di varianti**

Numero di loci di rischio

**38 loci**

## Geni analizzati

**ABCA7, ACE, ADAM10, ADAMTS1, APH1B, APOC1, APOC4, APOE, B4GALT3, BIN1, CASS4, CCDC6, CD2AP, CD33, CLNK, CLU, CR1, ECHDC3, USP6NL, EPHA1, EXOC3L2, FERMT2, INPP5D, KAT8, MS4A6E, NECTIN2, OARD1, PICALM, PILRA, PTK2B, SCIMP, SLC24A4, SORL1, SPI1, SPRED2, TRPM7, TSPAN14**

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 della malattia di Alzheimer sono sconosciute, anche se la ricerca ha mostrato la presenza di danni neuronali, con perdita di connessioni e morte cellulare.

Lo sviluppo del MA sembra essere innescato da una combinazione di fattori genetici e ambientali che influenzano il cervello nel tempo. Ci sono anche casi di Alzheimer familiare causati da mutazioni puntiformi, ma questi rappresentano meno dell'1% del totale. Tra i fattori di rischio più importanti, spiccano i seguenti:

- Età: è il fattore di rischio più importante, con un aumento significativo dei casi a partire dai 65 anni.
- Storia familiare: il rischio di sviluppare l'Alzheimer aumenta se c'è un parente di primo grado colpito. Il gene APOE4 è il più studiato.
- Sindrome di Down. Molte persone affette dalla sindrome di Down sviluppano l'Alzheimer in età adulta, probabilmente a causa della presenza di tre copie del cromosoma 21.
- L'incidenza è leggermente più alta nelle donne che negli uomini.
- Presenza di deterioramento cognitivo lieve.
- Lesioni alla testa.
- Malattia cardiovascolare.



## Sintomi

Il danno inizia anni prima della comparsa dei sintomi. Tuttavia, la diagnosi precoce è importante per un buon approccio terapeutico. I segni e i sintomi più comuni della demenza di tipo Alzheimer sono:

- Danni alla memoria, specialmente quella a breve termine.
- Difficoltà di concentrazione, pianificazione o risoluzione dei problemi.
- Incapacità di disegnare o copiare figure.
- Problemi a completare i compiti di routine.
- Difficoltà visive o spaziali che possono portare le persone colpite a mettere le cose nel posto sbagliato o addirittura a perdersi.
- Problemi di lingua.
- Cambiamenti dell'umore, del comportamento e della personalità.
- Negli stadi più avanzati, la funzione motoria e la regolazione dei nostri organi interni possono essere colpite.

## Prevenzione

I meccanismi per la prevenzione completa della malattia di Alzheimer sono attualmente sconosciuti. Tuttavia, ci sono forti prove che diversi fattori di stile di vita sano possono ridurre il rischio di malattia di Alzheimer e altri tipi di demenza.

Gli studi finora suggeriscono che l'esercizio fisico regolare, l'alimentazione sana e il mantenimento dell'attività cerebrale attraverso l'apprendimento permanente hanno un effetto protettivo contro il morbo di Alzheimer.

Inoltre, controllare la pressione sanguigna e i livelli di glucosio nel sangue ed evitare il consumo di alcol e tabacco sembra avere l'effetto di ridurre il rischio di demenza.

## Relazione tecnica

Il morbo di Alzheimer è la causa più comune di disturbi neurodegenerativi nelle persone anziane. Si stima che circa il 60% dei malati di Alzheimer hanno casi in famiglia. Ad eccezione di quelli in cui la malattia è causata da mutazioni in un singolo gene, la stragrande maggioranza dei casi di AD sembra essere di origine complessa, coinvolgendo geni di suscettibilità e fattori ambientali. In una meta-analisi che ha coinvolto più di 53.000 pazienti di Alzheimer e circa 350.000 controlli, sono stati identificati 38 loci di suscettibilità. Tra questi, l'aplotipo APOE si distingue come il principale fattore di rischio genetico, coinvolto nel trasporto dei lipidi nel corpo, essendo la principale apolipoproteina trovata nel sistema nervoso centrale. Inoltre, spicca anche il gene NECTIN2, che codifica per una proteina di adesione cellulare coinvolta nell'omeostasi di astrociti e neuroni e nella formazione delle sinapsi.

## Bibliografia

[Schwartzentruber J, Cooper S, Liu JZ, et al.](#) Genome-wide meta-analysis, fine-mapping and integrative prioritization implicate new Alzheimer's disease risk genes. *Nature Genetics*. 2021 Mar;53(3):392-402.

[National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine; Health and Medicine Division; Board on Health Sciences Policy; Committee on Preventing Dementia and Cognitive Impairment.](#) Downey A et al. National Academies Press (US); 2017.

[Alzheimer's Association \[April 2022\]](#)

[World Health Organization \(WHO\) \[April 2022\]](#)

### 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

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*

- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

