



VN



VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Malattia di Crohn

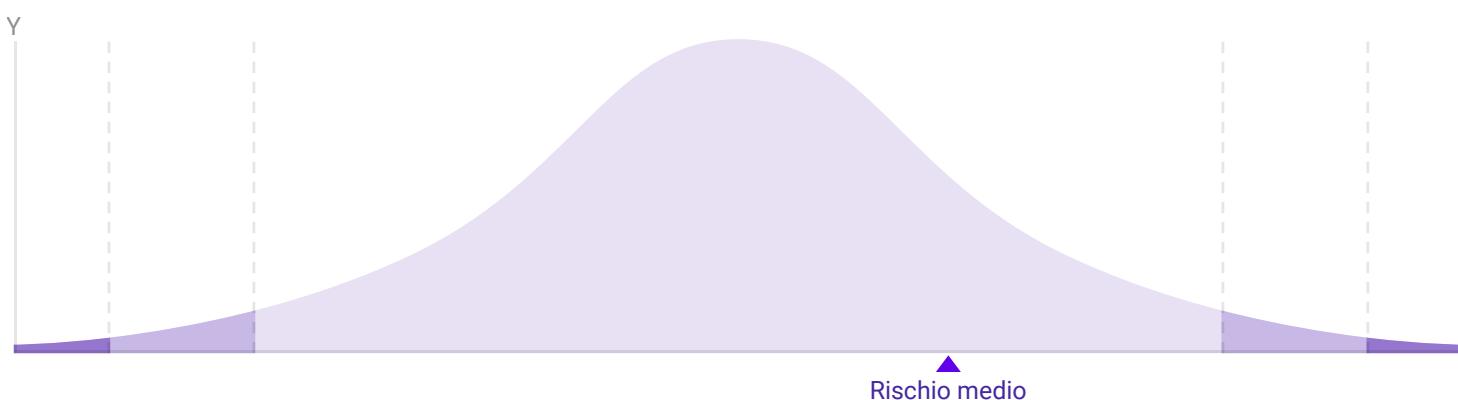
Malattia di Crohn

La malattia di Crohn (CD) è una condizione infiammatoria cronica del tratto digestivo che progredisce con flares ed è una delle cosiddette malattie infiammatorie intestinali. L'infiammazione può colpire diverse aree del tratto digestivo a seconda dell'individuo. La causa è sconosciuta, anche se si pensa che sia dovuta a una combinazione di fattori ambientali, immunitari e genetici. La sua prevalenza globale è stimata allo 0,4%.

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

104 loci

Geni analizzati

ADO, APEH, APOBR, ATG16L1, BACH2, BRD7, C1orf141, IL23R, CAMK2G, CARD9, CCL2, CD244, CDH13, CDKAL1, CEP43, CHSY3, CIITA, CREM, CYLD, DENND1B, DNAJC27, ADCY3, DUSP5, FOSL2, FUT2, GALC, GCKR, GPX4, ICAM3, ICOSLG, IFNGR2, IKZF1, IL10, IL12B, IL18RAP, IL21, IL2RA, INAVA, IRGM, ITGA4, JAK2, KSR1, LACC1, LNPEP, ERAP2, LRRC32, LRRK2, MAP3K8, MMP9, MUC19, MYC, NCF4, NDFIP1, NKD1, NKX2-3, NOD2, PDGFB, PDK1, PLCL1, PLEKHH2, PPIF, PRDM1, PTGER4, PTPN2, PTPN22, PUS10, RBPJ, RFT1, RIMBP3C, RMI2, RPH3A, RSP03, RUSC1, SCNN1A, SH2D4B, SLAMF8, SLC22A5, SLC39A8, SLC7A10, SMAD3, SNX20, SOX4, SP140, SP110, SPATC1, STAT3, STK11, TAGAP, TNFRSF6B, TNFSF15, TNFSF18, TPRG1, TRIB1, TYK2, USP25, ZBTB38, ZEB2,

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 Crohn e i suoi fattori scatenanti sono sconosciuti. La ricerca mostra che può risultare da una combinazione di fattori ambientali, immunitari e microbiologici in individui geneticamente suscettibili. I fattori di rischio importanti includono:

- Età: il CD può svilupparsi a qualsiasi età, ma di solito inizia nella giovane età adulta. La maggior parte delle persone lo sviluppa prima dei 30 anni.
- Etnia: è più comune nelle persone di discendenza caucasica ed ebrea ashkenazita, anche se può colpire persone di qualsiasi etnia.
- Il fumo è il più importante fattore di rischio controllabile associato alla CD. Il fumo è anche associato a una forma più grave della malattia.
- Farmaci antinfiammatori non steroidei. Possono causare un'infiammazione dell'intestino, che può peggiorare la malattia.
- Dieta ad alto contenuto di grassi, che può aumentare il rischio della malattia.



Sintomi

La malattia di Crohn di solito ha periodi attivi (flares) con alternanza di fasi asintomatiche, anche se alcune persone hanno sintomi continui nonostante il trattamento. Questi sintomi variano a seconda della zona dell'intestino colpita, ma di solito includono i seguenti:

- Diarrea di più di 6 settimane, in molti casi con sangue.
- Dolore addominale e perdita di peso.
- Affaticamento e malessere generale.
- dolore alle articolazioni
- Sviluppo di fistole perianali.
- Infiammazione di altre aree come la pelle, le articolazioni o il fegato.
- calcoli renali
- anemia
- crescita stentata, quando iniziato nei bambini.

Alcune ricerche suggeriscono che lo stress può peggiorare o addirittura scatenare l'insorgenza dei sintomi. Inoltre, in alcune persone, alcuni alimenti possono anche peggiorare i sintomi.

Prevenzione

Prevenire lo sviluppo della malattia di Crohn non è possibile perché non si conoscono le cause esatte della sua insorgenza, anche se è possibile agire contro alcuni fattori di rischio che influenzano il suo sviluppo e aggravano la patologia, come il fumo. È stato dimostrato che il fumo aumenta il rischio di sviluppare il disturbo, aumentando anche il rischio di complicazioni in coloro che hanno la malattia.

Per i pazienti con diagnosi di CD, ci sono terapie che possono aiutare a ridurre significativamente i segni e i sintomi e possono anche ottenere una certa remissione della malattia. Oltre ai trattamenti farmacologici e chirurgici disponibili, ci sono azioni che possono aiutare a prevenire una ricaduta o a ridurre i sintomi:

- Evitare le bevande gassate.

- Evitare gli alimenti ricchi di fibre.
- Bere più liquidi.
- Mangiare piccole quantità di cibo più frequentemente.
- Tenere un diario alimentare per aiutare a identificare gli alimenti che possono causare problemi.

Relazione tecnica

La patogenesi della malattia di Crohn è scarsamente compresa, anche se gli studi indicano una disregolazione della risposta immunitaria ai trigger ambientali in individui geneticamente suscettibili. In uno studio GWAS di più di 40.000 casi e circa 120.000 controlli, sono stati identificati più di 100 loci di suscettibilità. Tra i geni identificati, molti di loro sono coinvolti nella regolazione della risposta immunitaria, come NOD2 o IL23R. Inoltre, sono stati identificati geni che codificano per integrine capaci di alterare la risposta a uno stimolo immunitario, come ITGA4 e ITGB8. Queste scoperte aprono la possibilità di identificare potenziali bersagli terapeutici.

Bibliografia

[de Lange KM, Moutsianas L, Lee JC, et al.](#) Genome-wide association study implicates immune activation of multiple integrin genes in inflammatory bowel disease. *Nature Genetics*. 2017 Feb;49(2):256-261.

[National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases \(NIH\)](#) [April 2022]

[Crohn's and colitis foundation](#) [April 2022]

[Mayo Clinic](#) [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

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

