



VN

VN



## MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Neoplasie mieloproliferative

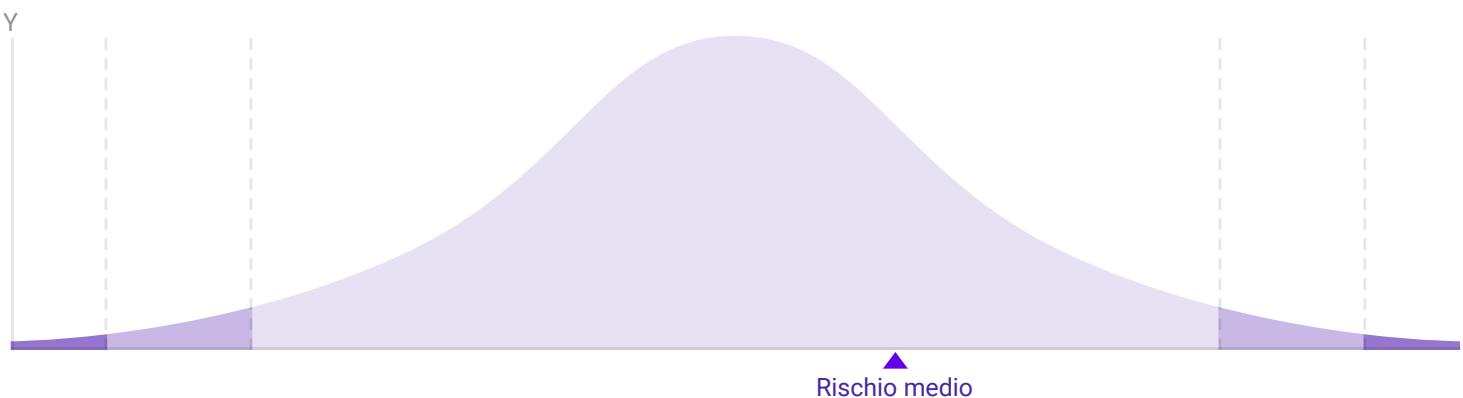
## Neoplasie mieloproliferative

Un gruppo eterogeneo di disturbi proliferativi dei precursori dei globuli rossi e bianchi e delle piastrine nel midollo osseo. Porta ad anomalie nel numero, nella maturazione o nella funzione di queste cellule, anche se, a seconda del tipo, una linea cellulare o un'altra sarà colpita in misura maggiore. È stata stimata un'incidenza annuale complessiva di 2,17 casi per 100.000 abitanti, con un'evoluzione e una prognosi variabili.

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

## Geni analizzati

**CLIC6, GTF3C5, JAK2, KPNA4, MECOM, MKLN1, MRPS31, SH2B3, SMIM29, TERT, TET2**

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

Sono stati descritti i seguenti tipi di neoplasie mieloproliferative: leucemia mieloide cronica, policitemia vera, mielofibrosi primaria (o mielofibrosi cronica idiopatica), trombocitemia essenziale, leucemia neutrofila cronica e leucemia eosinofila cronica (o mielofibrosi idiopatica), trombocitemia essenziale, leucemia neutrofila cronica e leucemia eosinofila cronica.

La causa esatta è sconosciuta, ma è probabile che un certo numero di fattori siano coinvolti. Gli studi disponibili hanno dimostrato che di solito c'è un cambiamento nel materiale genetico delle cellule del midollo osseo che producono i precursori in crescita, acquisito nel tempo, con solo casi molto rari che si verificano nelle famiglie.

Sono stati descritti anche diversi fattori che contribuiscono al rischio di queste neoplasie mieloproliferative:

- Età: può verificarsi a qualsiasi età, ma è spesso diagnosticato dopo i 50 anni.
- Dosi molto elevate di radiazioni ionizzanti, chemioterapia o trattamenti radioterapici per un precedente tumore maligno.
- Esposizione prolungata a livelli elevati di sostanze chimiche come il benzene (presente anche in quantità minime nel fumo di sigaretta) o il toluene.
- Altri disturbi mieloproliferativi: una piccola frazione di casi di mielofibrosi deriva da una complicazione della trombocitemia essenziale o della policitemia vera.

## Sintomi

Spesso non hanno sintomi e vengono rilevati accidentalmente durante lo screening di routine. Una volta che i sintomi si manifestano, c'è una grande variabilità tra gli individui, e progrediscono gradualmente nel tempo:

- Mal di testa, vertigini, febbre.
- visione offuscata
- Affaticamento, debolezza.
- Lividi, petecchie (macchie rosse sotto la pelle), emorragie frequenti.
- perdita di peso inspiegabile
- mancanza di respiro
- prurito o prurito della pelle
- sudori notturni

- aumento della pressione sanguigna

Inoltre, in tutti loro c'è, in misura maggiore o minore, fibrosi midollare e splenomegalia e iperuricemia come conseguenza della proliferazione. In generale, il decorso cronico tende a progredire verso un'insufficienza globale del midollo osseo o, più frequentemente, verso una leucemia acuta.

## Prevenzione

Non ci sono attualmente linee guida disponibili per quanto riguarda la prevenzione delle neoplasie mieloproliferative, poiché i fattori scatenanti esatti sono sconosciuti. Tuttavia, come per altre condizioni, è consigliabile seguire uno stile di vita sano basato su una dieta equilibrata, un regolare esercizio fisico ed evitare abitudini dannose come il fumo o il consumo eccessivo di alcol e altre sostanze di abuso.

## Relazione tecnica

L'evidenza degli studi familiari ed epidemiologici ha rivelato una componente ereditaria significativa che implica un rischio aumentato da 5 a 7 volte nei parenti di primo grado, oltre a contribuire alla variabilità fenotipica osservata. A questo proposito, l'analisi GWAS su larga scala di quasi 4000 casi e quasi 1500000 controlli ha identificato 12 loci di rischio legati ad altri tratti ematopoietici di diversi lignaggi e al rimodellamento della cromatina di questi precursori, così come l'aumento della lunghezza dei telomeri dei leucociti e altri stati ematopoietici clonali.

## Bibliografia

[McMullin MF et al.](#) Aetiology of Myeloproliferative Neoplasms. *Cancers (Basel)*. 2020;12(7):1810.

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

[MD Anderson Center \[April 2022\]](#)

[WebMD Cancer Center \[April 2022\]](#)

[Bao EL et al.](#) Inherited myeloproliferative neoplasm risk affects hematopoietic stem cells. *Nature*. 2020 Oct;586(7831):769-775.

## 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



