



## MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie complesse](#) / Sclerosi laterale amiotrofica (SLA)

## Sclerosi laterale amiotrofica (SLA)

È una malattia degenerativa che colpisce principalmente i neuroni che controllano il movimento dei muscoli volontari. Porta rapidamente a uno stato limitante causato dalla debolezza dei muscoli necessari per muoversi, parlare, mangiare o respirare. Si tratta di un disturbo raro con un'incidenza globale di 0,6 a 3,8 casi per 100.000 persone all'anno.

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

**9 loci**

## Geni analizzati

ERGIC1, GPX3, HLA-DQB1, MOBP, SCFD1, G2E3, SLC9A8, TBK1, UNC13A

*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

La causa della SLA non è nota, tuttavia, l'evidenza scientifica suggerisce che sia la genetica che l'ambiente giocano un ruolo nella degenerazione dei motoneuroni e nello sviluppo della SLA. Oltre al fattore ereditario che rappresenta il 5-10% dei casi, alcuni dei fattori di rischio accertati per la SLA sono i seguenti:

- **Età:** Il rischio di SLA aumenta con l'età, ed è più comune tra i 40 e la metà dei 60 anni.
- **Sesso:** prima dei 65 anni, la SLA è leggermente più comune negli uomini che nelle donne. Questa differenza di genere scompare dopo i 70 anni.
- **Fumo.** Il fumo è l'unico probabile fattore di rischio ambientale per la SLA. Il rischio sembra essere più alto per le donne, in particolare dopo la menopausa.
- **Esposizione a tossine ambientali.** Alcune prove suggeriscono che l'esposizione al piombo o ad altre sostanze può essere associata alla SLA, anche se attualmente nessun singolo agente o prodotto chimico è stato associato in modo coerente.
- **L'esposizione ad agenti infettivi o virus, il trauma fisico, la dieta, l'attività fisica faticosa e i fattori comportamentali e professionali** possono avere un impatto sullo sviluppo della SLA.



## Sintomi

I sintomi della SLA variano molto da persona a persona. L'esordio di solito inizia con una debolezza muscolare che può essere così sottile che i sintomi passano inosservati. Con il tempo peggiora e i sintomi diventano più evidenti debolezza o atrofia che rende impossibile svolgere le attività di routine. I sintomi più comuni includono:

- Spasmi e crampi muscolari soprattutto alle mani e ai piedi.
- Perdita di controllo motorio nelle mani e nelle braccia, rigidità muscolare (spasticità) e compromissione dell'uso di braccia e gambe.
- debolezza e stanchezza
- Inciampare e cadere.
- Periodi incontrollabili di risate o pianti.
- Difficoltà a parlare o a proiettare la voce.

Con il progredire della malattia, i sintomi possono includere mancanza di respiro, difficoltà di respirazione e deglutizione, e paralisi. I malati di SLA alla fine perdono la capacità di respirare da soli e devono fare affidamento su un ventilatore. Le persone colpite affrontano anche un maggior rischio di polmonite durante le ultime fasi della malattia. Il 50% dei pazienti affetti vive almeno tre o più anni dopo la diagnosi; il 20% vive cinque anni o più e fino al 10% sopravvive più di dieci anni. L'esito è di solito fatale, e risulta da insufficienza respiratoria e insufficienza respiratoria.

## Prevenzione

Ad eccezione dei casi ereditari, che rappresentano una minoranza dei casi di SLA, la causa è sconosciuta, quindi non esiste un metodo di prevenzione.

## Relazione tecnica

Il 10% dei casi di SLA ha una storia familiare, mentre la SLA apparentemente sporadica è considerata un tratto complesso con ereditabilità stimata al 40-50%. Non esiste una definizione accettata di SLA familiare o sporadica, probabilmente rappresentano gli estremi di uno spettro con architetture genetiche sovrapposte in cui sono coinvolti gli stessi geni. In questo contesto, il più grande studio GWAS trans-etnico fino ad oggi di 27000 casi e quasi 140000 controlli ha mostrato 9 loci significativi che contribuiscono al rischio di SLA, e ha suggerito un ruolo causale per il colesterolo, che può essere collegato alla suscettibilità di SLA.

## Bibliografia

[Longinetti E et al.](#) Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: an update of recent literature. Curr Opin Neurol. 2019;32(5):771-776.

[National Institute of Neurological Disorders and Stroke](#) [March 2022]

[Johns Hopkins Medicine Institute](#) [March 2022]

[Van Rheenen W et al.](#) Common and rare variant association analyses in amyotrophic lateral sclerosis identify 15 risk loci with distinct genetic architectures and neuron-specific biology. Nature Genetics. 2021 Dec;53(12):1636-1648.

### 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.*

## 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

