



VN



VN



TRATTI PERSONALI

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Tratti personali / Persistenza dell'emoglobina fetale

Persistenza dell'emoglobina fetale

È stato dimostrato che la persistenza dell'emoglobina fetale ha un forte carattere ereditario. Diversi studi hanno collegato alcuni polimorfismi o varianti genetiche alla persistenza dell'emoglobina fetale negli adulti e al loro possibile coinvolgimento nel miglioramento dei sintomi di diversi tipi di anemia.

I risultati genetici indicano
Maggiore persistenza

SNP

rs10195871

GEN O REGIONE

BCL11A

GENOTIPO

AG

RISULTATO

Gli adulti continuano a produrre un po' di emoglobina fetale, che può ridurre la gravità dell'anemia nelle cellule falciformi o la talassemia nelle persone con queste malattie.

Per ottenere i risultati, vengono valutati gli studi scientifici pertinenti pubblicati negli ultimi anni. Questi studi hanno identificato diverse varianti genetiche associate a una maggiore probabilità di esprimere un tratto specifico. Questi tratti dipendono di solito da un piccolo numero di varianti, per cui l'essere portatore di una di esse determina in larga misura se il tratto è espresso o meno nell'individuo con una probabilità maggiore o minore.

L'emoglobina fetale è la principale proteina di trasporto dell'ossigeno in tutte le parti del corpo nel feto umano durante gli ultimi sette mesi di sviluppo nel grembo materno e nel neonato fino a circa 6 mesi di età, quando è stata praticamente tutta sostituita dall'emoglobina adulta. Solo l'1% circa dell'emoglobina totale degli adulti è costituito da emoglobina fetale.

Dal punto di vista funzionale, l'emoglobina fetale si differenzia da quella adulta per la sua capacità di legare l'ossigeno con maggiore affinità, consentendo al feto in via di sviluppo un migliore accesso all'ossigeno nel flusso sanguigno materno.

Strutturalmente, l'emoglobina fetale è una proteina composta da quattro globine: due alfa-globine e due gamma-globine. Durante lo sviluppo, si verifica un cambiamento nell'espressione genica che fa

sì che il gene della gamma-globina cessi di essere espresso e attivi l'espressione del gene della beta-globina, in modo che gli adulti abbiano un'emoglobina composta principalmente da due alfa-globine e due beta-globine. Il cambiamento trascrizionale del gene dalla gamma alla beta-globina viene comunemente definito "passaggio dall'emoglobina fetale a quella adulta".

In alcuni individui, il tasso di produzione di emoglobina fetale non diminuisce nel corso degli anni, forse a causa della presenza di varianti nel gene BCL11A, un gene che agisce come interruttore molecolare nella transizione dall'emoglobina fetale a quella adulta.

Se volete saperne di più su come la genetica influisce su chi siete, visitate la sezione dedicata ai [tratti di personalità](#).



Relazione tecnica

Alcuni studi hanno rilevato che la presenza di emoglobina fetale può ridurre la gravità dell'anemia falciforme e della beta talassemia, pertanto l'individuazione di varianti che facilitano la persistenza dell'emoglobina fetale negli adulti è di grande interesse per lo sviluppo di trattamenti per queste malattie.

Lo studio di associazione genomica condotto da Uda et al. ha dimostrato che il gene BCL11A è coinvolto nella produzione di emoglobina fetale negli adulti.

Il gene BCL11A è un gene espresso nei precursori dei globuli rossi e dà origine a un fattore di trascrizione che regola il gene della gamma-globina inibendone l'espressione.

Bibliografia

[Bauer DE, Orkin SH.](#) Hemoglobin switching's surprise: the versatile transcription factor BCL11A is a master repressor of fetal hemoglobin. Curr Opin Genet Dev. 2015 Aug;33:62-70.

[Uda M, Galanello R, Sanna S, Lettre G, Sankaran VG, Chen W, et al.](#) Genome-wide association study shows BCL11A associated with persistent fetal hemoglobin and amelioration of the phenotype of beta-thalassemia. Proc Natl Acad Sci U S A [Internet]. 2008 Feb 5 [cited 2014 Sep 28];105(5):1620–5.

[Liu N, Hargreaves VV, Zhu Q, Kurland JV, Hong J, Kim W, Sher F, et al.](#) Direct Promoter Repression by BCL11A Controls the Fetal to Adult Hemoglobin Switch. Cell. 2018 Apr 5;173(2):430-442.e17.

Limiti dello studio

La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.

Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro 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

