

ANALISI GENETICA PER IPERTRIPTASEMIA FAMILIARE

L'Ipertriptasemia Familiare, anche conosciuta come Alfa Triptasemia Ereditaria, è una condizione genetica caratterizzata da un aumento del numero di copie del gene *TPSAB1*. Questa alterazione genetica viene ereditata con modalità autosomica dominante, il che significa che è sufficiente una sola copia alterata del gene per manifestare la condizione.

Il gene *TPSAB1* è responsabile della produzione di una forma di triptasi, un enzima prodotto dai mastociti, cellule del sistema immunitario coinvolte nelle reazioni allergiche e infiammatorie. L'aumento del numero di copie del gene *TPSAB1* comporta una sovrapproduzione di triptasi da parte dei mastociti, con conseguente aumento dei livelli di triptasi nel sangue, misurabile attraverso un semplice prelievo.

Sintomi e Manifestazioni

L'Ipertriptasemia Familiare può essere associata a una serie di sintomi, spesso correlati all'eccessivo rilascio di mediatori chimici da parte dei mastociti. Questi sintomi possono includere, tra gli altri:

- Dolori muscolari e/o articolari
- Disturbi gastrointestinali (come dolori addominali, gonfiore, diarrea, nausea, vomito)
- Cefalea (mal di testa)
- Affaticamento cronico
- Prurito
- Rossore (flushing)
- Angioedema
- Anafilassi

È importante sottolineare che i sintomi possono manifestarsi in maniera significativamente diversa in diversi individui, e che non tutte le persone con Ipertriptasemia Familiare manifestano questi sintomi. Infatti, si stima che fino a un terzo dei soggetti portatori della variazione genetica siano **asintomatici** o **portatori sani**.

Prevalenza

L'Ipertriptasemia Familiare è una condizione genetica relativamente comune, con una prevalenza stimata del 5,5% nella popolazione generale.

TEST GENETICO PER L'IPERTRIPTASEMIA FAMILIARE

La diagnosi di Ipertriptasemia Familiare viene effettuata attraverso un **test genetico** che identifica la presenza di variazioni nel DNA, in particolare l'aumento del numero di copie del gene **TPSAB1**.

L'analisi viene eseguita su un campione di sangue periferico ottenuto tramite prelievo ematico. Il DNA estratto viene analizzato con la metodica **ddPCR (Droplet Digital PCR)**, seguendo il protocollo standard descritto da Lyons et al (2016).

Questa tecnica consente di determinare il numero di copie dei geni **TPSAB1** e **TPSB2**, entrambi coinvolti nella produzione di triptasi. In questo modo, è possibile ottenere un genotipo e valutare la sua compatibilità o incompatibilità con l'Ipertriptasemia Familiare.

L'esecuzione e la refertazione del test richiedono in media circa 30 giorni.

Importanza della Diagnosi

La diagnosi precoce e accurata dell'Ipertriptasemia Familiare è fondamentale per:

- Distinguere questa condizione da altre patologie con sintomi simili
- Adottare un approccio terapeutico personalizzato per gestire i sintomi, quando presenti
- Migliorare la qualità della vita delle persone affette

Conclusioni

L'Ipertriptasemia Familiare è una condizione genetica caratterizzata dall'aumento dei livelli di triptasi nel sangue, che può essere associata a una varietà di sintomi. La diagnosi precoce e un trattamento personalizzato sono essenziali per migliorare la qualità della vita dei pazienti.

Si precisa che

- Il trattamento dei dati genetici avviene nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati
- Il materiale biologico su cui viene eseguita l'indagine viene prelevato per le sole finalità di diagnosi, cura, prevenzione e ricerca scientifica (in quest'ultimo caso tutti i dati sono trattati in forma anonima) e che per le medesime finalità può essere conservato anche dopo la conclusione dell'esame.