



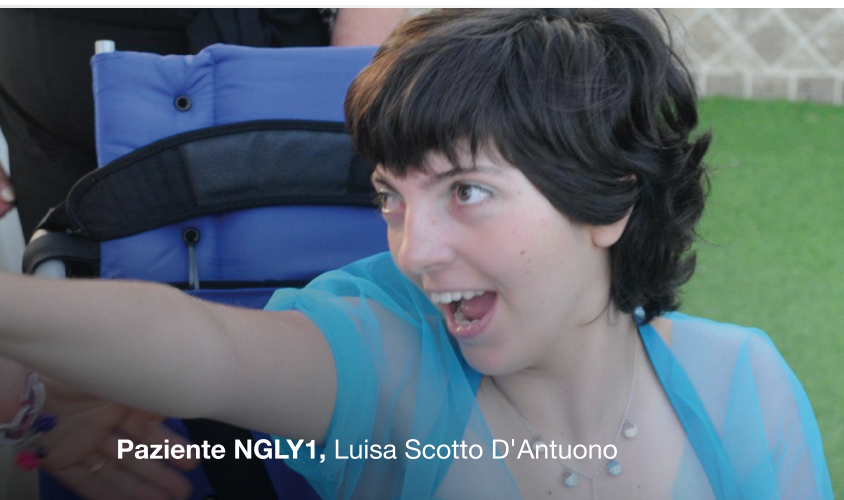
Deficit di N-glycanase

Il deficit di NGLY1 è un disordine congenito della deglicosilazione, descritto per la prima volta nel 2012, quando sono state identificate due mutazioni attraverso il sequenziamento dell'intero esoma in un paziente con ritardo di sviluppo, epilessia multifocale, movimenti involontari, funzionalità epatica alterata e bassa produzione di lacrime.

Codificato dal gene NGLY1, N-glycanase 1 è un enzima citosolico che catalizza la scissione del legame beta- aspartil glicosilaminico delle N-glicoproteine e rilascia forme intatte di N-glicano dalle proteine destinate alla degradazione. A marzo del 2015 ci sono 30 pazienti noti in tutto il mondo, 11 casi dei quali sono pubblicati nella letteratura medica.

Il portale NGLY1.org è stato fondato nel 2012 per affrontare le sfide del deficit di N-glycanase attraverso ricerca, informazione e sostegno.

Vi preghiamo di visitare il sito <http://ngly1.org> o di contattare info@ngly1.org per connettervi con l'intera comunità di NGLY1.



Paziente NGLY1, Luisa Scotto D'Antuono

Ricerca

Sono in corso numerosi studi di ricerca sul deficit di NGLY1, in vari istituti del mondo. Il National Institutes of Health ha in atto accordi di trasferimento di materiale biologico per questi studi esterni su NGLY1, oltre a condurre i seguenti studi clinici: 14-HG-0071 "Ricerca clinica e di base sui disturbi congeniti della glicosilazione accertati o sospetti" e 76-HG-0238 "Diagnosi e trattamento di pazienti con errori congeniti del metabolismo e altri disordini genetici".

Vi preghiamo di comunicarci se siete interessati alla ricerca su NGLY1 o se avete un paziente affetto da NGLY1. Per ulteriori informazioni è possibile anche contattare la coordinatrice degli studi, Lynne A. Wolfe, MS, CRNP, BC.

lynne.wolfe@nih.gov
Ph. +1 (301) 443-8577
NIH/NHGRI

CRC, Suite 3-2551
10 Center DR
Bethesda, MD 20892

Caratteristiche

Ridotta produzione di lacrime, disturbi complessi del movimento di tipo ipercinetico, profondo ritardo nello sviluppo globale, storia di crisi di tipo mioclonico, atonico o di assenze epilettiche, neuropatia sensoriale o motoria poli assonale e demielinizzante, pallore del nervo ottico, atrofia cerebrale, deficit di N-acetilaspargato e colina elevata al MRS, sensibilità uditiva periferica quasi normale con trasmissione ritardata e mal sincronizzata attraverso il tronco cerebrale, ipertransaminasemia transitoria, struttura abnorme del fegato all'ecografia, ritardo dell'età ossea, diminuita secrezione sudorale, contenuto proteico (6-11 mg/dl) e di albumina (3-9 mg/dl) nel liquor cerebrospinale stabilmente ridotti. Reazione iperimmune alla vaccinazione contro la rosolia e il morbillo, consumo energetico a riposo più basso di quello previsto, e carattere allegro e affettuoso.

Terapia

Si prega contattarci per conoscere lo standard terapeutico.

NGLY1 Foundation
175 W 200 S Ste 100
Salt Lake City, UT 84101

Ph. +1 (650) 646-4591
info@ngly1.org
<http://ngly1.org>