

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

DNA methylation impact on Fabry disease

Di Risi T, Vinciguerra R, Cuomo M et al.
DNA methylation impact on Fabry disease.
Clin Epigenetics. 2021 Feb 2;13(1):24.

sanofi

ABSTRACT

La *malattia di Fabry* è una patologia legata al cromosoma X, causata da mutazioni del gene *GLA*, con conseguente accumulo lisosomiale di GB3. **Le donne con FD spesso mostrano sintomi estremamente eterogenei**, con un fenotipo clinico che può andare da lieve a severo. La variabilità fenotipica che si riscontra nelle donne eterozigoti dipende in larga misura dal grado e direzione della **inattivazione del cromosoma X**. Gli approcci classici per misurare lo sbilanciamento del cromosoma X possono non essere sufficienti a spiegare le manifestazioni cliniche nelle donne. In aggiunta allo sbilanciamento di inattivazione del cromosoma X, la **metilazione allele specifica della regione del promotore del gene *GLA*** può influenzare i livelli di espressione dell'allele mutato, con conseguente impatto sull'esordio e decorso della malattia. A questo proposito, le analisi di metilazione del promotore del gene *GLA*, effettuate attraverso approcci che consentono di distinguere tra alleli mutati e non mutati, possono fornire maggiori informazioni. L'obiettivo di questa *review* è di effettuare una revisione critica degli articoli più recenti sul **ruolo potenziale della metilazione del DNA nel contesto della malattia di Fabry**. Sebbene fino ad oggi relativamente pochi studi abbiano trattato questo argomento, rivedere tutti i lavori su di esso può aiutare a valutare l'importanza della analisi di metilazione del DNA nella FD e a sviluppare nuove ricerche e tecnologie utili a predire se le pazienti donne FD svilupperanno i segni della malattia.

CONCLUSIONI

Relativamente pochi studi hanno trattato la complessità del quadro di metilazione del DNA nella malattia di Fabry, che rimane poco studiata. La speranza per il futuro è che analisi *ad hoc* e *ultradeep* del gene *GLA* consentano di identificare delle *signatures* epigenetiche in grado di **predire se una donna FD in fase pre-sintomatica svilupperà le manifestazioni della patologia**, permettendo, pertanto, un **intervento terapeutico tempestivo**.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo