



GENI DBA 2020

GENI RIBOSOMIALI

I geni mutati nella DBA scoperti finora sono 21, di cui 19 sono geni che codificano per proteine ribosomiali (RP):

- **RPS19**, è il gene più frequentemente mutato, il più studiato e quello per cui probabilmente la terapia genica arriverà prima;
- **RPL5 e RPL11**, sono spesso associati a malformazioni fisiche, soprattutto della mano e craniofacciali;
- **RPS24**, mutato più raramente dei geni precedentemente menzionati, può provocare malformazioni del cuore senza anemia.
- **RPS17, RPS7, RPS10, RPS26**, sono mutati più raramente dei geni precedentemente menzionati.
- **RPL35A**, raramente mutato, spesso insieme a questo gene vengono persi anche i geni vicini e questo provoca neutropenia, malformazioni multiple e ritardo mentale;
- **RPL31**, è stato descritto solo in due pazienti, entrambi mostravano una malformazione delle ossa dell'avambraccio;
- **RPL15**, raramente mutato, spesso associato a idrope fetale (una forma di grave anemia che compare prima della nascita) e a remissione clinica;
- **RPL26, RPS29, RPS28, RPL27, RPS27, RPS15A, RPL35, RPL18**, sono tutti geni mutati molto raramente;

GENI NON RIBOSOMIALI

- **GATA1**, è un gene essenziale per la maturazione delle cellule eritroidi, quando mutato nei maschi provoca la DBA e spesso la sindrome mielodisplastica, mentre le femmine che portano la mutazione sono sane;
- **TSR2**, non è un gene RP, ma è comunque necessario per la corretta produzione dei ribosomi; quando è mutato nei maschi provoca la DBA mentre le femmine che portano la mutazione sono sane.