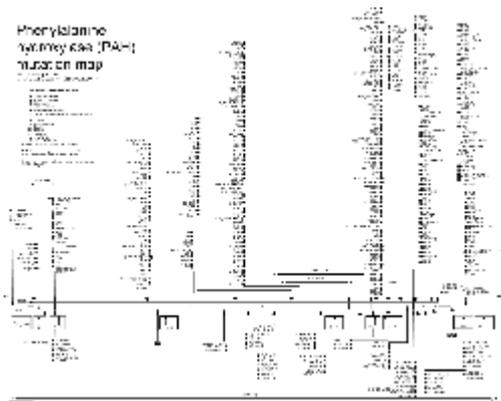


Mappa delle mutazioni del gene PAH



Mappa delle mutazioni del gene PAH

Da quando fu scoperta la prima mutazione a carico del gene PAH, circa 500 nuove mutazioni sono state identificate e raccolte in un database internazionale (<http://www.mcgill.ca/pahdb>) associate a differenti conseguenze a livello fenotipico. Diversi studi sono stati condotti in merito le possibili correlazioni tra genotipo e fenotipo. In particolare dopo le recenti acquisizioni sulla responsività, in termini di riduzione dei livelli sierici di Phe, di pazienti affetti da HPA al carico orale con tetraidrobiopterina (BH4), cofattore dell'enzima PAH. Già numerose ipotesi sono state formulate per spiegare tale fenomeno, nonché creato un database internazionale sulle mutazioni identificate come responsive al trattamento con tetraidrobiopterina (<http://www.bh4.org/BH4DatabaseBiopku.asp>)

- [Mappa delle mutazioni del gene PAH](#)

[gene, pah, mutazione, mappa](#)

From:

<http://pkuinto.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

<http://pkuinto.it/mutazione>

Last update: **2014/05/22 13:06**

