

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

**Fabry disease - a multisystemic disease
with gastrointestinal manifestations.**

Lenders M, Brand E. Fabry disease - a multisystemic disease with
gastrointestinal manifestations. Gut Microbes. 2022 Jan-Dec;14(1):2027852.

sanofi

ABSTRACT

Sintomi gastrointestinali (GI) non specifici, come dolore crampiforme postprandiale, diarrea, nausea e vomito sono tipici della sindrome dell'intestino irritabile o della malattia infiammatoria intestinale, ma **possono anche essere i primi sintomi della malattia di Fabry (FD)**. Questa **revisione delle manifestazioni gastrointestinali della FD** ha l'obiettivo di fornire una panoramica dei sintomi, della diagnosi corretta, della gestione appropriata mediante l'utilizzo di farmaci specifici e concomitanti per FD e di interventi sullo stile di vita. Essa si basa sui dati di letteratura combinati con l'esperienza personale nella gestione dei pazienti con FD. Poiché la FD è rara e il fenotipo clinico è eterogeneo, **i pazienti affetti ricevono spesso diagnosi errate**. Di conseguenza, i medici dovrebbero considerare la FD nella diagnosi differenziale di pazienti con sintomi gastrointestinali non specifici. Alcuni **strumenti diagnostici**, come la scala di valutazione dei sintomi gastrointestinali modificata, possono facilitare la diagnosi di FD in pazienti con sintomi gastrointestinali da causa sconosciuta e quindi consentire **l'inizio tempestivo di una terapia specifica per la malattia**. La **terapia enzimatica sostitutiva endovenosa con α -galattosidasi A** o la terapia orale con chaperone per i pazienti con mutazioni suscettibili migliorano il carico della malattia, compresi i sintomi gastrointestinali, ma un inizio tempestivo della terapia è fondamentale per la prognosi. Una dieta specifica a basso contenuto di oligosaccaridi, disaccaridi, monosaccaridi e polioli fermentabili (FODMAP) o pro e prebiotici potrebbero

migliorare i sintomi gastrointestinali tipici della FD. Inoltre, sono stati riportati i risultati preliminari della somministrazione orale di α -galattosidasi A. Oltre a un inizio tempestivo della terapia specifica per FD, i pazienti con sintomi gastrointestinali potrebbero beneficiare di una dieta a basso contenuto di FODMAP, pro e prebiotici e/o la somministrazione orale di AGAL per supportare la digestione e ridurre la disbiosi.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo