

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

An expert consensus on practical clinical recommendations and guidance for patients with classic Fabry disease

Germain DP, Altarescu G, Barriales-Villa R et al. An expert consensus on practical clinical recommendations and guidance for patients with classic Fabry disease. *Mol Genet Metab.* 2022 Jul 26;137(1-2):49-61.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Fabry** è una malattia lisosomiale a trasmissione *X-linked*, caratterizzata dal progressivo accumulo di glicosfingolipidi in vari organi e tessuti, che comporta un progressivo danno d'organo con conseguente riduzione dell'aspettativa di vita. La malattia può interessare sia maschi che femmine, mentre **si distinguono due fenotipi: classici o ad esordio tardivo**. La forma classica di malattia di Fabry è caratterizzata da un'attività dell' α -galattosidasi A (α -Gal A) assente o gravemente ridotta, con manifestazioni cliniche multiorgano ad esordio precoce. Al contrario, nel fenotipo ad esordio tardivo, i pazienti presentano un'attività enzimatica residua e manifestazioni cliniche confinate al cuore.

L'**ampia variabilità fenotipica intra individuale** richiede la personalizzazione degli obiettivi terapeutici. Un gruppo internazionale di medici esperti si è riunito per discutere e sviluppare **raccomandazioni cliniche pratiche per la gestione della malattia** e individuare **obiettivi terapeutici organo-specifici nella malattia di Fabry**, basandosi sulle evidenze derivate da una revisione strutturata della letteratura.

Si forniscono evidenze sui biomarcatori che riflettono il coinvolgimento di vari organi in pazienti adulti con fenotipo

classico e raccomandazioni sugli obiettivi terapeutici organo-specifici. Queste raccomandazioni dovrebbero supportare la **creazione di approcci individualizzati** per gestione dei pazienti con malattia di Fabry classica che tengano in considerazione l'identificazione, la diagnosi e l'inizio di terapie specifiche prima del coinvolgimento d'organo, nonché il monitoraggio di routine, volto a ridurre la morbilità, ottimizzare gestione del paziente e migliorarne la qualità della vita.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo