

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

**Fabry disease and kidney involvement:
starting from childhood to understand the future**

Chimenz R, Chirico V, Cuppari C et al. Fabry disease and kidney involvement: starting from childhood to understand the future. *Pediatr Nephrol.* 2022 Jan;37(1):95-103.

sanofi

ABSTRACT

L'**accumulo di globotriaosilceramide (Gb-3)** in più organi, come il cuore, il rene e il sistema nervoso, dovuto a mutazioni nel gene della galattosidasi alfa (*GLA*), rappresenta l'elemento cardine della **malattia di Fabry (FD)**.

I **sintomi comuni** compaiono nell'infanzia o nell'adolescenza, tra cui dolore neuropatico, angiocheratoma, acroparestesia e opacità corneali.

Un **coinvolgimento multiorgano** induce un significativo deterioramento della qualità della vita con elevata mortalità in età adulta. L'accumulo di Gb-3 coinvolge tutti i tipi di cellule renali a partire dallo sviluppo fetale, molti anni prima delle manifestazioni cliniche. Un declino della velocità di filtrazione glomerulare è raro nei bambini, ma può verificarsi durante l'adolescenza.

I **pazienti pediatrici** sono raramente sottoposti a biopsia renale che potrebbe valutare l'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva (ERT), oltre al suo ruolo diagnostico. Ad oggi, **la diagnosi viene ottenuta rilevando una ridotta attività di α -Gal-A nei leucociti e nel plasma**, consentendo l'inizio precoce della ERT. Questa *review* si concentra **sul coinvolgimento renale pediatrico nella FD, analizzando in profondità i suoi processi diagnostici e le opzioni di trattamento.**

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)