

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Hearing loss in Fabry disease: A 16 year follow-up study of the Danish nationwide cohort

Yazdanfard PDW, Effraimidis G, Madsen CV et al. Hearing loss
in Fabry disease: A 16 year follow-up study of the Danish nationwide
cohort. Mol Genet Metab Rep. 2022 Feb 15;31:100841.

sanofi

ABSTRACT

Introduzione: la **malattia di Fabry (FD)** è una malattia lisosomiale che causa un accumulo sistemico di globotriaosilceramide (Gb3), con conseguente disfunzione multiorgano.

Il **coinvolgimento audiologico nella FD è stato trascurato in precedenti studi**; sebbene non sia un aspetto letale della malattia, l'ipoacusia può avere un impatto significativamente negativo sulla qualità della vita.

Obiettivo: studiare l'**ipoacusia** dal basale fino al *follow-up* a 16 anni della coorte danese FD e **confrontare i dati audiometrici con altre variabili cliniche**.

Metodi: i dati di 83 pazienti (età: 9-72 anni; sesso: 29 maschi e 54 femmine) sono stati raccolti in modo prospettico e valutati retrospettivamente durante un periodo di 16 anni. 55 pazienti sono stati sottoposti a trattamento. Le soglie di conduzione aerea erano valutate a sei frequenze tra 0,25 e 8 kHz bilateralmente. I dati sono stati analizzati utilizzando modelli multilineari.

Risultati: il **periodo medio di follow-up** per i pazienti sottoposti a trattamento specifico per la FD era di 7,8 anni (0-12,8 anni, DS 3,8 anni, n = 55).

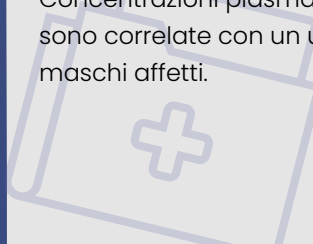
Le **soglie di udito** per i pazienti affetti da FD sono risultate diverse da quelle degli individui sani a tutte le frequenze per entrambi i sessi ($p < 0,001$).

I maschi presentavano una maggiore ipoacusia profonda rispetto alle donne ad alte frequenze (4,8 kHz) ($p = 0,025$). Non vi è stato alcun miglioramento nell'udito con trattamento ($p = 0,343$ ♂, $p = 0,256$ ♀). Non è stata riscontrata alcuna associazione tra l'ipoacusia e la velocità di filtrazione glomerulare misurata, lo spessore della parete del ventricolo sinistro o lesioni della sostanza bianca cerebrale. Una concentrazione plasmatica di Gb3 più bassa è risultata correlata a un udito migliore ($p = 0,046$) negli uomini.

CONCLUSIONI

I risultati dimostrano una **perdita uditiva significativa nei pazienti affetti da FD rispetto agli individui sani e nessun cambiamento nell'udito durante il trattamento**.

Concentrazioni plasmatiche inferiori di Gb3 sono correlate con un udito migliore nei maschi affetti.



Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo