

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

The Benefits of Family Screening in Rare Diseases: Genetic Testing Reveals 165 New Cases of Fabry Disease among At-Risk Family Members of 83 Index Patients

Moiseev S, Tao E, Moiseev A et al. The Benefits of Family Screening in Rare
Diseases: Genetic Testing Reveals 165 New Cases of Fabry Disease among
At-Risk Family Members of 83 Index Patients. *Genes (Basel)*.
2022 Sep 9;13(9):1619.

sanofi

ABSTRACT

Background: la **malattia di Fabry** (FD, OMIM #301500) è una malattia genetica rara, progressiva, legata all'X, causata da un deficit funzionale della galattosidasi lisosomiale, che porta all'accumulo di glicosfingolipidi in quasi tutti i tipi di cellule del corpo. I pazienti con malattie genetiche rare e sintomi non specifici vanno incontro spesso a un **notevole ritardo diagnostico**, che può avere un impatto negativo sull'immediato avvio del trattamento.

Se la FD non viene trattata in modo specifico, il danno d'organo (insufficienza renale cronica, cardiomiopatia ipertrofica con aritmia e ictus) **compromette la qualità di vita e riduce l'aspettativa di vita.**

Pazienti e metodi: sono stati ricostruiti gli alberi genealogici di **83 pazienti con FD** seguiti presso il centro di riferimento russo per le malattie da accumulo lisosomiale.

Risultati: mutazioni nel gene *GLA* sono state identificate in tutti gli 83 probandi. La **genotipizzazione dei familiari** ha consentito l'identificazione di 165 casi aggiuntivi di FD tra i 331 membri delle

famiglie a rischio testati. **Discussione:** questo è **il primo studio ad aver descritto lo screening familiare in un'ampia coorte di pazienti russi con FD e malattia renale cronica.** Aumentare la consapevolezza di FD tra i medici è importante per la diagnosi precoce e un trattamento specifico.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo