

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Anderson-Fabry disease cardiomyopathy: an update on epidemiology, diagnostic approach, management and monitoring strategies

Averbuch T, White JA, Fine NM. Anderson-Fabry disease cardiomyopathy:
an update on epidemiology, diagnostic approach, management and
monitoring strategies. *Front Cardiovasc Med.* 2023;10:1152568.

sanofi

ABSTRACT

La malattia di Anderson-Fabry (AFD) è una malattia da accumulo lisosomiale legata al cromosoma X, causata da un'attività carente dell'enzima alfa-galattosidasi. **Sebbene l'AFD sia riconosciuta come un disturbo multisistemico progressivo, la cardiomiopatia infiltrativa che causa una serie di manifestazioni cardiovascolari è riconosciuta come un'importante complicanza di questa malattia.** L'AFD colpisce sia uomini che donne, anche se **la presentazione clinica varia tipicamente in base al sesso**, con gli uomini che esordiscono in giovane età con un fenotipo più neurologico e renale e le donne che sviluppano un fenotipo ad esordio tardivo con più manifestazioni cardiovascolari. **L'AFD è una causa importante dell'aumento dello spessore della parete miocardica** e i progressi nell'*imaging*, in particolare la risonanza magnetica cardiaca e le tecniche di mappatura T1, hanno migliorato la capacità di identificare questa malattia in modo non invasivo. La diagnosi è confermata dalla presenza di una bassa attività alfa-galattosidasica e dall'identificazione di una mutazione nel gene *GLA*. **La terapia enzimatica sostitutiva rimane il cardine della terapia modificante la malattia, con due formulazioni attualmente approvate.** Inoltre, **per pazienti selezionati sono ora**

disponibili trattamenti più recenti come la terapia con *chaperone* orale, ed una serie di altre terapie sperimentali in fase di sviluppo. La disponibilità di queste terapie ha migliorato significativamente i risultati per i pazienti affetti da AFD.

La migliore sopravvivenza e la disponibilità di più agenti hanno generato nuovi dilemmi clinici relativi al monitoraggio e alla sorveglianza della malattia utilizzando biomarcatori clinici, di *imaging* e di laboratorio, oltre a migliori approcci alla gestione dei fattori di rischio cardiovascolare e delle complicanze dell'AFD. Questa review fornisce un aggiornamento sul **riconoscimento clinico** e sugli **approcci diagnostici**, compresa la **differenziazione** da altre cause di aumento dello spessore della parete ventricolare, oltre ad un aggiornamento sulle **moderne strategie di gestione e follow-up.**

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)