

# LYSO JOURNAL

*Fabry*

La rassegna selezionata  
per te

## Screening of Fabry Disease of patients in renal replacement therapy in a population from Lazio (Italy)

Marrone G, Angelico R, Di Lauro M et al. Screening of Fabry Disease of patients in renal replacement therapy in a population from Lazio (Italy).  
Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2023 Apr;27(7):3134-3141.

sanofi

## ABSTRACT

**Obiettivo:** la **malattia di Fabry (FD)** è una malattia genetica da accumulo lisosomiale caratterizzata dall'accumulo intralisosomiale di globotriaosilceramide (Gb3). Questa mutazione genetica provoca un **deficit totale o parziale dell'attività dell'enzima  $\alpha$ -galattosidasi (GAL)**. La FD ha un'incidenza di 1:40.000-60.000 nati vivi. La sua prevalenza è maggiore in condizioni patologiche specifiche come la malattia renale cronica (CKD). **Lo scopo di questo studio era di valutare la prevalenza di FD nei pazienti italiani sottoposti a terapia sostitutiva renale (RRT) nella regione Lazio.**

**Pazienti e metodi:** sono stati reclutati 485 pazienti in RRT (emodialisi, dialisi peritoneale e trapianto di rene). Il **test di screening** è stato eseguito su **campione di sangue venoso**. Quest'ultimo è stato analizzato utilizzando uno specifico kit diagnostico per FD, basato sull'analisi di **sangue essiccato su carta da filtro**.

**Risultati:** sono stati riscontrati **3 casi di positività a FD** (1 femmina e 2 maschi). Inoltre, in 1 paziente maschio è stata identificata un'alterazione biochimica indicativa di *deficit* dell'enzima GAL con una variante genetica del gene *GLA* di significato clinico sconosciuto. La **prevalenza** di FD nella popolazione studiata è stata dello **0,60%** (1 caso su 163), che **sale allo 0,80%** (1 caso su 122) se si considera la **variante genetica di significato clinico sconosciuto**.

Confrontando le tre sottopopolazioni, è stata osservata una **differenza statisticamente significativa nell'attività GAL nei pazienti trapiantati rispetto ai pazienti in dialisi ( $p < 0,001$ )**.

## CONCLUSIONI

Considerando la presenza di una terapia enzimatica sostitutiva in grado di modificare la storia clinica della FD, è **essenziale cercare di implementare diagnosi precoci di FD**. Tuttavia, lo *screening* è troppo costoso per essere esteso su larga scala, a causa della bassa prevalenza della patologia. **Lo screening dovrebbe essere eseguito su popolazioni ad alto rischio.**

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)