

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Metabolic Fingerprinting of Fabry Disease: Diagnostic and Prognostic Aspects

Rocchetti MT, Spadaccino F, Catalano V et al. Metabolic Fingerprinting of
Fabry Disease: Diagnostic and Prognostic Aspects. *Metabolites*.
2022 Jul 28;12(8):703.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Fabry** (FD) è una malattia lisosomiale legata all'X dovuta a un deficit nell'attività della lisosomiale-galattosidasi A (GalA), un enzima chiave nella via di degradazione dei glicosfingolipidi. La FD è una malattia complessa con una scarsa correlazione genotipo-fenotipo. Nelle fasi iniziali, la FD potrebbe coinvolgere il sistema nervoso periferico (acroparestesie e disautonomia) e la cute (angiocheratoma), ma successivamente una compromissione del rene, del cuore o del sistema nervoso centrale può ridurre significativamente l'aspettativa di vita. L'avvento delle **tecnologie "omiche"** offre la possibilità di un approccio globale, integrato e sistemico adatto all'esplorazione di questa complessa malattia. La presente **rassegna narrativa** si concentra sui **principali studi metabolomici** che hanno sottolineato l'importanza di rilevare biomarcatori a scopo diagnostico e prognostico nella FD. Queste indagini sono potenzialmente utili

per spiegare l'ampia eterogeneità clinica, biochimica e molecolare riscontrata nei pazienti con FD. Si descrivono, inoltre, i **metodi di spettrometria di massa quantitativa** sviluppati per **valutare le concentrazioni di questi biomarcatori nelle urine e nel plasma**. Infine, si riporta il **profilo del complesso biomarcatore metabolico rappresentato nei pazienti con FD**, che varia in base al sesso, ai **tipi di mutazioni** e al **trattamento terapeutico**.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)