

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Late-onset Fabry disease due to a new (p.Pro380Leu) pathogenic variant of GLA Gene

Cianci V, Pascarella A, Gasparini S et al. Late-onset Fabry disease due to a
new (p.Pro380Leu) pathogenic variant of GLA Gene.
Metab Brain Dis. 2022 Dec;37(8):3023-3026.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Fabry** è una rara malattia da accumulo lisosomiale legata all'X dovuta a varianti patogene del gene della galattosidasi alfa (*GLA*), che porta a un deficit di alfa-galattosidasi A.

L'inadeguata attività enzimatica porta al progressivo accumulo di glicosfingolipidi all'interno dei tessuti e conseguente disfunzione, con coinvolgimento predominante di cuore, reni e sistema nervoso. Si riconoscono **due sottotipi**: il **tipo classico** e il **tipo ad esordio tardivo**.

In questo studio si descrivono le **caratteristiche cliniche di un paziente con malattia di Fabry ad insorgenza tardiva portatore di una variante del gene *GLA* non precedentemente identificata**. Questo uomo di 50 anni è arrivato in ospedale a causa di un ictus ischemico acuto. Si lamentava anche di acroparestesie e presentava angiocheratomi alla nuca e alla schiena. L'attività dell'alfa-galattosidasi A nel sangue era bassa, il livello plasmatico di liso-Gb3 era al limite, la risonanza magnetica cardiaca mostrava fibrosi cardiaca, la risonanza magnetica cerebrale documentava una malattia cerebrovascolare e la biopsia cutanea rivelava una neuropatia delle piccole fibre senza depositi cutanei di globotriaosilceramide-3. Lo studio genetico mediante analisi mirate di sequenziamento di nuova generazione ha rivelato una **sostituzione missenso**

c.1139C>T (p.Pro380Leu) nel gene *GLA*. Si suggerisce che **questa nuova variante dovrebbe essere considerata patogenetica e associata a una variante ad esordio tardivo della malattia di Fabry con un fenotipo neurologico predominante**.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)