

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Prevalence of Fabry Disease in patients with left ventricular hypertrophy in Turkey: Multicenter study (LVH-TR subgroup analysis)

Güzel T, Çağlar FNT, Ekici B et al. Prevalence of Fabry Disease in patients with left ventricular hypertrophy in Turkey: Multicenter study (LVH-TR subgroup analysis). Int J Cardiovasc Imaging. 2023 Mar 15.

sanofi

ABSTRACT

Scopo: in questo studio prospettico l'obiettivo era **determinare la prevalenza di malattia di Fabry (FD) nei pazienti con ipertrofia ventricolare sinistra (LVH) e valutare le presentazioni cliniche dei pazienti con FD in modo completo.** Inoltre, è stata posta attenzione nel **fornire sensibilizzazione** circa questa patologia, **consentendo una diagnosi e un trattamento precoce della FD.**

Metodi: lo studio è stato pianificato come nazionale, multicentrico, osservazionale. In totale, 22 diversi centri hanno partecipato a questo studio. Sono stati inclusi un totale di 886 pazienti con diagnosi di LVH mediante ecocardiografia (ECHO). Sono stati registrati dati demografici, parametri biochimici, risultati elettrocardiografici (ECG), risultati ECHO, trattamenti e risultati clinici dei pazienti. **Campioni di sangue secco** sono stati inviati da **pazienti di sesso maschile con sospetta FD.** È stato controllato il **livello dell'enzima α -Gal A** e **sono stati eseguiti test genetici in pazienti con bassi livelli di enzima.** Le **pazienti di sesso femminile con sospetta FD** sono state **testate geneticamente con l'analisi della mutazione di GLA.**

Risultati: la FD è stata sospettata in un totale di 143 (16,13%) pazienti inclusi nello studio. Il livello dell'enzima α -Gal-A è risultato basso in 43 (4,85%) pazienti per i quali è stato richiesto il test enzimatico.

L'analisi della mutazione del gene *GLA* è risultata positiva in 14 (1,58%) pazienti. **Il sesso maschile, la media E/e' (rapporto tra velocità di afflusso mitralico precoce e velocità diastolica mitralica anulare precoce) e l'ipertrofia grave sono importanti fattori di rischio per la FD.**

CONCLUSIONI

Nella pratica cardiologica quotidiana, la **FD** dovrebbe essere **tenuta presente** non solo nei pazienti adulti con LVH inspiegabile, ma anche **nell'intera popolazione LVH.** Il **test su sangue secco (DBS)** dovrebbe essere preso in considerazione **nei pazienti ad alto rischio** e **l'analisi delle mutazioni nei pazienti richiesti.**

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)