

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

The benefits and challenges of family genetic testing in rare genetic diseases—lessons from Fabry disease

Germain DP, Moiseev S, Suárez-Obando F et al. The benefits and challenges of family genetic testing in rare genetic diseases—lessons from Fabry disease. *Mol Genet Genomic Med.* 2021 May;9(5):e1666.

sanofi

ABSTRACT

Background: la ricostruzione dell'albero familiare dei pazienti con malattie genetiche offre il vantaggio di diagnosticare precocemente gli individui affetti e, di conseguenza, di iniziare tempestivamente il trattamento, qualora disponibile. La **malattia di Fabry (FD)**, patologia *X-linked* dovuta a mutazioni del gene *GLA*, può condurre a insufficienza renale cronica, danno cardiaco e stroke.

Il ritardo diagnostico è comune e dovuto alla rarità della malattia e alla non specificità delle manifestazioni all'esordio. **Il newborn screening e lo screening di popolazioni ad alto rischio**, (ovvero pazienti con cardiomiopatia ipertrofica e nefropatia) **consente di identificare pazienti affetti da FD.**

La conseguente indagine molecolare nei familiari può rilevare la presenza di altri individui affetti, spesso più giovani rispetto a quanto sarebbero stati se fossero stati diagnosticati in altro modo.

Metodi: è stata condotta una revisione della letteratura di tutti gli articoli sullo *screening* familiare, per poi discutere i dati, le esperienze di vari clinici con la ricostruzione dell'albero familiare e le barriere nei rispettivi paesi.

Risultati: vi sono **potenziali barriere che rendono l'implementazione dello screening familiare sfidante** in diversi paesi. Queste includono costi, scarsa consapevolezza della sua importanza, problemi culturali e sociali. In alcune aree geografiche, queste sono barriere legate al livello di educazione, alla geografia della nazione e alle infrastrutture, oltre che alla mancanza di genetisti medici.

CONCLUSIONI

In questa *review*, l'esperienza globale di un gruppo di esperti internazionali della malattia di Fabry ha evidenziato le **problematiche principali nella ricostruzione dell'albero familiare dei pazienti affetti da malattie rare.**



Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo