

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Multicenter evaluation of use of dried blood spot compared to conventional plasma in measurements of globotriaosylsphingosine (LysoGb3) concentration in 104 Fabry patients

Malvagia S, Ferri L, Della Bona M et al. Multicenter evaluation of use of dried blood spot compared to conventional plasma in measurements of globotriaosylsphingosine (LysoGb3) concentration in 104 Fabry patients. Clin Chem Lab Med. 2021 Apr 30;59(9):1516-1526.

sanofi

ABSTRACT

Obiettivi: la **malattia di Fabry** è un disordine lisosomiale *X-linked*, dovuto al deficit dell'enzima α -galattosidase A, responsabile della degradazione dei glicolipidi, come la globotriaosilceramide e la sua forma deacetilata, globotriaosilsfingosina (LysoGb3). In questo articolo, vi è una **comparazione dei livelli di LysoGb3 misurati su DBS e plasma in pazienti con fenotipo classico e ad esordio tardivo**.

Metodi: le misurazioni di LysoGb3 sono state effettuate in 104 pazienti con FD, di cui 39 maschi e 65 donne. È stato raccolto sangue venoso. Una parte è stato posto su DBS e un'altra porzione utilizzata per ottenere plasma. Le concentrazioni di LysoGb3 sui DBS e plasma sono state determinate mediante la spettrometria *tandem mass* a ionizzazione *elettrospray* altamente sensibile. La concordanza tra le diverse matrici è stata valutata utilizzando la regressione lineare e l'analisi di Bland Altman.

Risultati: il metodo sui DBS è stato validato attraverso la valutazione della sua precisione, accuratezza, effetto di matrice, recupero e stabilità. La *performance* analitica è stata verificata comparando un totale di 104 DBS con altrettante valutazioni su plasma (per un totale di 46 varianti genetiche). È stata osservata una **forte concordanza tra le valutazioni su plasma e quelle su DBS corrispondenti, con poche eccezioni**. Le discrepanze sono state osservate in pazienti anemici con tipici bassi livelli di ematocrito rispetto al range di normalità.

CONCLUSIONI

Il metodo è stato provato essere efficiente per la valutazione rapida del LysoGb3. I DBS forniscono un metodo conveniente, sensibile e riproducibile per misurare i livelli di LysoGb3 per la diagnosi, la classificazione fenotipica e il monitoraggio terapeutico dei pazienti con FD.



Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo