

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Association of *GBA* genotype with motor and cognitive decline in Chinese Parkinson's disease patients

Ren J, Zhou G, Wang Y et al. Association of *GBA* genotype with motor and cognitive decline in Chinese Parkinson's disease patients. *Front Aging Neurosci.* 2023 Feb 10;15:1091919. doi: 10.3389/fnagi.2023.1091919.

sanofi

ABSTRACT

Obiettivo: le **varianti del gene della glucocerebrosidasi (GBA)** sono il **fattore di rischio più comune e significativo per la malattia di Parkinson (PD)**. Tuttavia, l'impatto delle varianti *GBA* sulla progressione della PD nella popolazione cinese resta poco chiaro. Questo studio mirava a esplorare l'**importanza dello stato GBA sul deterioramento motorio e cognitivo in una coorte longitudinale di pazienti cinesi con PD**.

Metodi: l'intero **gene GBA** è stato sottoposto a **screening mediante reazione a catena della polimerasi a lungo raggio (LR-PCR)** e **sequenziamento di nuova generazione (NGS)**. Sono stati reclutati per questo studio un totale di 43 pazienti con PD correlato a *GBA* (**GBA-PD**) e 246 pazienti con PD senza *GBA*-mutato (**NM-PD**) con dati clinici completi al basale e almeno una valutazione di *follow-up*.

Le **associazioni del genotipo GBA con il tasso di declino motorio e cognitivo**, misurate tramite *Unified PD Rating Scale (UPDRS)* e *Montreal Cognitive Assessment (MoCA)*, sono state valutate mediante modelli lineari ad effetto misto.

Risultati: i **tassi di progressione** stimati (errore standard, SE) da UPDRS [2,25 (0,38) punti/anno] e dal MoCA [-0,53 (0,11) punti/anno] **nel gruppo GBA-PD erano significativamente più veloci di quelli del gruppo NM-PD** [1,35 (0,19); -0,29 (0,04) punti/anno; rispettivamente]. Inoltre, **il gruppo GBA-PD ha mostrato**

tassi di progressione stimati significativamente più veloci di bradicinesia (SE) [1,04 (0,18) punti/anno], **compromissione assiale** [0,38 (0,07) punti/anno] e **deficit visuospatiale/esecutivo** [-0,15 (0,03) punti/anno] **rispetto al gruppo NM-PD** [0,62 (0,10); 0,17 (0,04); -0,07 (0,01) punti/anno; rispettivamente].

CONCLUSIONI

Il GBA-PD è associato a un declino motorio e cognitivo più veloce, in particolare una **maggior disabilità in termini di bradicinesia, compromissione assiale e funzione visuospatiale/esecutiva**. Una migliore comprensione della progressione *GBA-PD* può aiutare a prevedere la prognosi e migliorare il disegno degli studi clinici.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)