

LYSO JOURNAL

Malattia di Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Bone marrow burden score is not useful as a follow-up parameter in stable patients with type 1 Gaucher disease after 5 years of treatment

Paskulin LD, Starosta RT, Bertholdo D et al. Bone marrow burden score is not useful as a follow-up parameter in stable patients with type 1 Gaucher disease after 5 years of treatment. *Blood Cells Mol Dis.* 2021 Sep;90:102591.

sanofi

ABSTRACT

Introduzione: la **malattia di Gaucher (GD)** è uno dei più frequenti disordini lisosomiali, con un'incidenza stimata di 1:40.000 nati vivi nella popolazione generale. **Il coinvolgimento scheletrico è uno degli aspetti principali della GD**, è causa di morbidità e impatto negativo sulla qualità di vita a lungo termine nei pazienti con GD1.

Obiettivo: caratterizzare l'**infiltrazione del midollo osseo nei pazienti con GD1** seguiti presso il centro di riferimento per la malattia di Gaucher di Porto Alegre - Brasile, e valutare se il **Bone Marrow Burden score (BMB)** correli con i parametri clinici e di laboratorio. È stato anche valutato se il **BMB score** sia un parametro affidabile per il *follow-up* a lungo termine dei pazienti GD1.

Metodo: tutti i pazienti arruolati sono stati sottoposti a risonanza magnetica per il calcolo del **BMB score** al basale, dopo 1 anno, e successivamente ogni due o come indicato clinicamente, tra il 2012 e il 2018.

Risultati: il **BMB score** tende a diminuire durante i primi 5 anni di trattamento ad una velocità di -1,08 punti all'anno; dopo 5 anni, tende a rimanere stabile.

CONCLUSIONI

Il **BMB score** è utile per il monitoraggio della risposta terapeutica nei primi 5 anni di trattamento; successivamente, raccomandiamo la **risonanza magnetica** per la valutazione solo dei pazienti non aderenti al trattamento o in quelli che sviluppano sintomi di malattia scheletrica acuta.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo