

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## Unraveling the mystery of Gaucher bone density pathophysiology

Rozenfeld PA, Crivaro AN, Ormazabal M et al. Unraveling  
the mystery of Gaucher bone density pathophysiology.  
Mol Genet Metab. 2021 Feb;132(2):76-85.

sanofi

## ABSTRACT

La **malattia di Gaucher (GD)** è causata da mutazioni patogenetiche del *GBA1*, il gene che codifica l'enzima lisosomiale  $\beta$ -glucocerebrosidasi. Nonostante l'esistenza di diversi trattamenti specifici per la GD, questi non possono invertire completamente le complicanze ossee. Molti studi hanno evidenziato la **disfunzione del tessuto osseo nella GD**, e i meccanismi molecolari delle alterazioni della densità ossea sono stati studiati nell'arco degli ultimi anni, riportando gli sforzi fatti nel cercare di scoprire perché e come il tessuto osseo venga impattato. La causa alla base dell'interessamento scheletrico nella GD è materia di dibattito in molti gruppi di ricerca e ci sono due tesi opposte che cercano di spiegare la riduzione della densità minerale ossea: l'aumento del riassorbimento osseo e il deficit nella formazione dello stesso. In questa review, vengono discussi i diversi **meccanismi delle alterazioni ossee implicati nella GD ad oggi noti**, insieme alla **normale fisiologia ossea e la sua regolazione**. Con queste informazioni in mente, viene discussa l'efficacia di specifiche terapie e l'introduzione di eventuali terapie aggiuntive e presentato un modello di GD associato alla patogenesi della densità ossea.

## CONCLUSIONI

Considerando le evidenze esposte, possiamo concludere che entrambi i meccanismi del processo di rimodellamento osseo sono alterati.

**Nella GD l'osteopenia/osteoporosi osservata può essere il risultato sia della ridotta formazione dell'osso che dell'aumentato riassorbimento dello stesso.**

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)