

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## The diagnosis and management of Gaucher disease in pediatric patients: Where do we go from here?

Weinreb NJ, Goker-Alpan O, Kishnani PS et al. The diagnosis and  
management of Gaucher disease in pediatric patients:  
Where do we go from here?  
Mol Genet Metab. 2022 May;136(1):4-21.

sanofi

## ABSTRACT

La **malattia di Gaucher (GD)** è una malattia da accumulo lisosomiale autosomica recessiva ed ereditaria che spesso si presenta nella fase precoce dell'infanzia ed è associata a multipli danni d'organo. Molte sfide associate alla diagnosi di GD e alla sua gestione nascono dalla considerevole **eterogeneità della presentazione clinica e della storia naturale** della malattia. La **classificazione fenotipica** si è basata tradizionalmente sull'assenza (nel tipo 1) o sulla presenza (nei tipi 2 e 3) del coinvolgimento neurologico di varia entità. Ciononostante, **la gestione dei pazienti e la predizione della prognosi potrebbe essere migliore usando una definizione più dinamica ed evolutiva del singolo fenotipo** piuttosto che un rigido sistema di classificazione. I pazienti possono subire notevoli ritardi nella diagnosi che possono potenzialmente essere ridotti da **programmi di screening efficaci**.

L'implementazione di tali programmi può comportare sfide pratiche ed etiche. Variazioni nel decorso clinico della GD e una prognosi incerta, inoltre, complicano le decisioni riguardo l'inizio del trattamento, con diverse prospettive delle parti interessate circa l'efficacia e il rapporto costo/beneficio.

## CONCLUSIONI

In questo lavoro si esegue una **revisione delle sfide affrontate dai clinici nella diagnosi e nella gestione dei pazienti pediatrici con GD**. Si considerano le direzioni e gli obiettivi futuri, tra cui un'accelerazione verso un'accurata diagnosi, i miglioramenti nella comprensione dell'eterogeneità della malattia (storia naturale, risposta al trattamento e prognosi), la necessità di nuovi trattamenti per affrontare i bisogni di tutte le forme di GD e il affinamento degli strumenti per il monitoraggio della progressione di malattia e l'efficacia del trattamento, come i biomarcatori specifici.

**Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo**