

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Rapid-onset dystonia and parkinsonism in a patient with Gaucher disease

Hertz E, Lopez G, Lichtenberg J, et al. Rapid-onset dystonia and parkinsonism in a patient with Gaucher disease [published online ahead of print, 2023 Jun 13]. *J Mov Disord.* 2023;10.14802/jmd.23074.

sanofi

ABSTRACT

Le **mutazioni bialleliche** nel gene **GBA1** **causano** il disturbo da accumulo lisosomiale della **malattia di Gaucher**, e i portatori di varianti **GBA1** hanno anche un aumentato rischio di **malattia di Parkinson** (PD). Non è ancora noto se le varianti **GBA1** siano associate anche ad altri disturbi del movimento. Si presenta il caso di una **donna con malattia di Gaucher di tipo 1** che ha sviluppato **distonia acuta** e **parkinsonismo** all'età di 35 anni durante un'infusione di terapia enzimatica ricombinante. La paziente ha sviluppato una **grave distonia** in tutte le estremità e un **tremore bilaterale** che non ha risposto al trattamento con levodopa. Nonostante la brusca insorgenza dei sintomi, né il Sanger né il sequenziamento dell'intero genoma hanno rivelato varianti patogene in **ATPIA3**, associate a distonia-parkinsonismo ad esordio rapido (RDP). Ulteriori esami hanno mostrato **iposmia** e **deficit dopaminergici presinaptici** nella [18F]-DOPA PET, che sono comunemente osservati nel PD ma non nella RDP.

CONCLUSIONI

Questo caso estende lo spettro dei disturbi del movimento riportati in pazienti con mutazioni GBA1, suggerendo la presenza di un fenotipo intrecciato.



[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)