

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Hemochromatosis Mimicked Gaucher Disease: Role of Hyperferritinemia in Evaluation of a Clinical Case

Zizzo C, Ruggeri I, Colomba P et al. Hemochromatosis
Mimicked Gaucher Disease:
Role of Hyperferritinemia in Evaluation of a Clinical Case.
Biology (Basel). 2022 Jun 15;11(6):914.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Gaucher** è un disordine dei lisosomi caratterizzato dal difetto funzionale dell'enzima glucocerebrosidasi. La malattia è dovuta principalmente a mutazioni del gene *GBA1* che determinano il graduale accumulo di glucosilceramide nei macrofagi dei pazienti. In questo articolo si descrive il **caso di un uomo di 38 anni che si presentava clinicamente con iperferritinemia, trombocitopenia, leucopenia, anemia e lieve splenomegalia**.

Dieci anni prima era stata fatta una diagnosi di emocromatosi. La rivalutazione del caso clinico ha portato al sospetto di **malattia di Gaucher**, che è stata **confermata dall'analisi enzimatica**, risultata al di sotto dei valori normali, **e dall'esame genetico** che ha identificato una eterozigosi composta N370S/RecNcil.

Sappiamo che il paziente affetto da malattia di Gaucher può presentare **alti livelli di ferritina**; anche se il meccanismo alla base delle alterazioni del metabolismo del ferro non è ancora ben chiaro, il **lieve stato infiammatorio cronico** presente in questi pazienti è probabilmente la causa dell'accumulo di ferritina nei macrofagi con la conseguente iperferritinemia.

CONCLUSIONI

In presenza di **iperferritinemia** e pochi segni e sintomi tipici della malattia, si dovrebbe accendere un **campanello di allarme** nei medici, anche per il sospetto di **malattia di Gaucher**.

Le diagnosi errate e il ritardo diagnostico nelle malattie metaboliche possono portare a irreversibili danni d'organo e ritardo nell'inizio di una terapia specifica per questi pazienti.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)