

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## **GBA-Related Parkinson's Disease: Dissection of Genotype-Phenotype Correlates in a Large Italian Cohort**

**Petrucci S, Ginevrino M, Trezzi I, et al. ITA-GENE-PD Study Group.  
GBA-Related Parkinson's Disease:  
Dissection of Genotype-Phenotype Correlates in a Large Italian Cohort.  
Mov Disord. 2020 Nov;35(11):2106-2111.**

**sanofi**

## ABSTRACT

**Introduzione:** le **varianti del gene GBA** rappresentano il fattore genetico di rischio più comune per la **malattia di Parkinson (PD)**. L'impatto di varianti differenti sullo spettro clinico della PD non è ancora chiaro.

**Obiettivo:** determinazione della **frequenza della correlazione GBA-PD in Italia** e l'**associazione tra le varianti GBA** e gli aspetti motori, non motori e la loro comparsa nel tempo.

**Metodo:** è stato eseguito un sequenziamento Sanger dell'intero gene *GBA*. Le varianti sono state classificate come lievi, severe, e complesse. È stata misurata l'attività della  $\beta$ -glucocerebrosidasi. Sono stati utilizzati il metodo Kaplan-Meier e il modello di regressione proporzionale del rischio di Cox.

**Risultati:** tra 874 pazienti affetti da PD, sono state riscontrate 36 varianti nel 14,3%, di cui il 20,4% presentava un esordio precoce.

I **pazienti con GBA-PD** presentavano **sintomi non motori più precoci e frequenti**. I **pazienti con GBA-PD severa e complessa** avevano il **carico di sintomi più alto** e un **più alto rischio di allucinazioni e deficit cognitivo**.

**GBA-PD complessi** presentavano la **più bassa attività di  $\beta$ -glucocerebrosidasi**.

## CONCLUSIONI

**GBA-PD è altamente prevalente in Italia.** Diversi tipi di mutazioni sono alla base di profili fenotipici distinti.



**Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo**