

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Gaucher disease type 1: Unexpected diagnosis in a 75-year old patient presenting with splenomegaly

Han M, Byun JM, Koh Y et al. Gaucher disease type 1:
Unexpected diagnosis in a 75-year old patient
presenting with splenomegaly.
Curr Probl Cancer. 2021 Dec;45(6):100708.

sanofi

ABSTRACT

In questo lavoro si presenta il **caso clinico** di una paziente coreana di 75 anni con una **nuova variante di mutazione emizigote del gene beta-glucosidasi acida (GBA)**, che ha ricevuto una **concomitante diagnosi di linfoma splenico e malattia di Gaucher (GD)**.

Questo è un caso significativo perché:

- 1) porta il messaggio che **la GD può comparire a ogni età indipendentemente dall'etnia,**
- 2) viene riportata una **nuova variante patogenica del gene GBA,**
- 3) la paziente nascondeva una **mutazione emizigote.**

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo