

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

**Gaucher disease – more than
just a rare lipid storage disease**

Roh J, Subramanian S, Weinreb NJ et al. Gaucher disease -
more than just a rare lipid storage disease.
J Mol Med (Berl). 2022 Apr;100(4):499-518.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Gaucher (GD)**, una delle più comuni malattie da accumulo lisosomiale, è causata dalla mutazione del gene *GBA1*, che porta ad una difettosa attività della glucocerebrosidasi che si esprime nell'accumulo di glicosfingolipidi.

La **fisiopatologia della GD** è **ulteriormente complicata dall'associazione** con varie condizioni come le **manifestazioni scheletriche** e la **malattia di Parkinson (PD)**. Ciò potrebbe essere dovuto a uno stress ossidativo e una risposta infiammatoria causate dalla complessa interconnessione di fattori a cascata quali l'accumulo di substrato, lo stress reticolo endoplasmatico (ER), la risposta di proteine non correttamente ripiegate (UPR), la disregolazione del calcio, la disfunzione mitocondriale, l'autofagia difettosa, l'accumulo di aggregati di α -sinucleina, l'alterata secrezione e funzione delle vescicole extracellulari (EVs), e l'iperattività immunologica.

CONCLUSIONI

In questo lavoro viene fornita una **panoramica delle malattie da accumulo lisosomiale** seguita da una **review completa dei fattori che contribuiscono allo stress ossidativo e all'infiammazione nella fisiopatologia della GD**, meccanismi che sono alla base delle possibili complicazioni associate, degli attuali trattamenti stabiliti per la GD e di **potenziali trattamenti primari o aggiuntivi** che vadano ad agire su questi fattori.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)