

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## Neurocognitive profile of adults with the Norrbottnian type of Gaucher disease

Tsitsi P, Markaki I, Waldthaler J et al. Neurocognitive  
profile of adults with the Norrbottnian type of Gaucher disease.  
JIMD Rep. 2021 Nov 21;63(1):93-100.

sanofi

## ABSTRACT

**Introduzione:** la **malattia di Gaucher (GD)** è una patologia monogenica da accumulo lisosomiale, classificata in base alla presenza di manifestazioni neurologiche acute (tipo 2) o croniche (tipo 3), e all'assenza delle stesse (tipo 1). Il **sottotipo Norrbottniano della GD neuronopatica di tipo 3 (GD3)** è relativamente frequente nella parte settentrionale della Svezia. **Presenta una vasta gamma di sintomi neurologici**, ma è **caratterizzato da un'aspettativa di vita prolungata rispetto alla GD3** in altri paesi. Lo scopo di questo studio è stato quello di **descrivere il profilo cognitivo dei pazienti adulti con GD3 Norrbottniano**.

**Materiali e metodi:** dieci pazienti con GD3 (cinque maschi e cinque femmine) sono stati sottoposti a test neurocognitivi con la batteria ripetibile per la valutazione dello stato neuropsicologico (RBANS). RBANS consiste in diversi test brevi che valutano la memoria immediata, la funzione visuospatiale e costruttiva, il linguaggio, l'attenzione e la memoria ritardata. I sintomi neurologici generali dei pazienti sono stati valutati con lo strumento modificato di valutazione della severità.

**Risultati:** i pazienti (età mediana 41,5 range 24-57) hanno conseguito **risultati inferiori alla media in tutti i domini cognitivi**. Il punteggio complessivo dell'indice è stato basso (media 58,5, intervallo interquartile [IQR] 25,5), in modo particolare riguardo il *deficit* di attenzione (mediana 57, IQR 32,5) e la memoria immediata (mediana 76,5, IQR 13). Punteggi più alti sono stati trovati nel linguaggio (mediana 83, IQR 21,5), nella memoria ritardata (mediana 81, IQR 41), e nella funzione visuospatiale/costruttiva (mediana 86, IQR 32,35).

## CONCLUSIONI

**I pazienti norrbottniani con GD3 hanno mostrato un profilo neurocognitivo unico con prestazioni complessive basse**, per lo più derivate da punteggi bassi nei domini dell'attenzione e della memoria, mentre il linguaggio e la capacità visuospatiale/costruttiva non presentano variazioni rilevanti.

**Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo**