

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## An Unexpected Finding of Hepatosplenomegaly in a Pediatric Patient

Barootes HC, Prasad C, Rupar CA et al. An Unexpected  
Finding of Hepatosplenomegaly in a Pediatric Patient.  
Clin Pediatr (Phila). 2022 Jan;61(1):81-85.

sanofi

## ABSTRACT

La **malattia di Gaucher** (GD) è un raro disordine metabolico autosomico recessivo, caratterizzato dal *deficit* di glucocerebrosidasi, che esita nell'accumulo di substrato glicosfingolipidico, primariamente la glucosilceramide, nel sistema fagocitico.

Nella **GD di tipo 1** (GD1), il fegato, la milza e il midollo osseo sono tipicamente coinvolti. Si riporta il **caso di una bambina di 7 anni con GD1 che si presenta con epatosplenomegalia, riscontrata accidentalmente in seguito ad incidente stradale.**

La bambina presentava una trombocitopenia concomitante e deformità a fiasca di Erlenmeyer. La **diagnosi** è stata eseguita sulla base della ridotta attività della  $\beta$ -glucocerebrosidasi nei leucociti e un'aumentata chitotriosidasi plasmatica. Gli **studi sul DNA** hanno messo in evidenza due mutazioni da delezione c.1226A>G e c.116\_1505 (esoni 3-11). La paziente è attualmente in **trattamento con terapia enzimatica sostitutiva a base di imiglucerasi** (Cerezyme) ogni due settimane.

Si è ottenuta la risoluzione della trombocitopenia e dell'epatosplenomegalia dopo circa 2 anni di *follow-up*.

## CONCLUSIONI

I medici devono considerare questa **rara diagnosi nei bambini che si presentano con epatosplenomegalia** per una gestione tempestiva della malattia.



**Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo**