

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Pulmonary Involvement Responsive to Enzyme Replacement Therapy in an Elderly Patient with Gaucher Disease

Vellas D, Gramont B, Grange R et al. Pulmonary Involvement Responsive to Enzyme Replacement Therapy in an Elderly Patient with Gaucher Disease. *Eur J Case Rep Intern Med.* 2021 Sep 8;8(9):002802.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Gaucher di tipo 1 (GD1)** è una rara malattia da accumulo lisosomiale autosomica recessiva causata dal deficit dell'attività della beta-glucocerebrosidasi, che porta all'accumulo del suo substrato (glucosilceramide) nei macrofagi del sistema reticolo-endoteliale, che evolvono nelle cosiddette cellule di Gaucher.

I **sintomi più frequenti** sono l'astenia, l'aumento del volume splenico ed epatico, le anomalie scheletriche e la citopenia secondaria all'infiltrazione del midollo osseo. Il **coinvolgimento polmonare** è un riscontro raro nella GD e non è chiaro se possa regredire sotto trattamento con terapia enzimatica sostitutiva (ERT) o terapia di riduzione del substrato (SRT). Si riporta un caso di un **paziente anziano recentemente diagnosticato con GD1 complicata da malattia polmonare infiltrativa responsiva alla ERT.**

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo