

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Screening, patient identification, evaluation, and treatment in patients with Gaucher disease: Results from a Delphi consensus

Kishnani PS, Al-Hertani W, Balwani M et al. Screening,
patient identification, evaluation, and treatment in patients with Gaucher disease:
Results from a Delphi consensus. *Mol Genet Metab.* 2022 Feb;135(2):154-162.

sanofi

ABSTRACT

Diverse **linee guida** sono disponibili per l'**identificazione e la gestione dei pazienti con la malattia di Gaucher**, ma le più recenti sono state pubblicate nel 2013. Da allora ci sono stati progressi significativi nello *screening* neonatale, nella caratterizzazione fenotipica, nell'identificazione dei biomarcatori e la loro integrazione nella pratica clinica, oltre che nello sviluppo di nuove opzioni terapeutiche.

L'**obiettivo** di questa **consensus**, ottenuta con il metodo Delphi, era quello di **affrontare problematiche relative allo screening neonatale**, alle **valutazioni diagnostiche** e al **trattamento** (sia specifico per la malattia che sintomatico). Il metodo Delphi ha comportato l'iniziale creazione di una lista di affermazioni revisionate da un comitato direttivo e 3 successivi round per lo sviluppo della *consensus* da parte di un *panel* indipendente.

Un gruppo preliminare di affermazioni è stato sviluppato a partire da una ricerca di letteratura dal 1965 al 2020 con il supporto di un'agenzia.

Il procedimento Delphi ha ridotto questa lista iniziale da 185 affermazioni a 65, per le quali era stato manifestato un unanime consenso da parte del *panel*.

Queste ultime possono essere utilizzate per lo **sviluppo di linee guida per il trattamento**.

Quelle per cui non si era raggiunto un consenso unanime possono aiutare a identificare i *gap* per ricerche future.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo