

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Two cases of neuronopathic form of Gaucher disease – diagnostic difficulties

Kleinotiene G, Ivaskeviciene A, Tyłki-Szymanska A.
Two cases of neuronopathic form of Gaucher disease –
diagnostic difficulties. Acta Biochim Pol. 2021 Dec 14;69(1):119-122.

sanofi

ABSTRACT

Introduzione: la **malattia di Gaucher** è una delle più comuni malattie da accumulo lisosomiale ereditarie causate dal deficit dell'enzima β -glucocerebrosidasi, che porta all'accumulo di glucocerebrosidi. In base alle **manifestazioni cliniche** vengono distinte **due forme distinte di malattia**, la **forma non neuronopatica** (tipo 1) con una varietà di presentazioni cliniche (da asintomatica a sintomatica caratterizzata da epatosplenomegalia, trombocitopenia, anemia e osteopenia), e la **forma neuronopatica** (nota anche come tipo 2 e tipo 3).

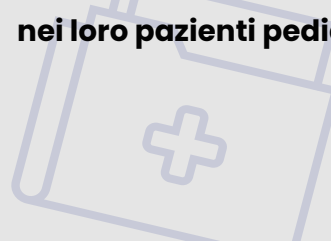
Oltre alle manifestazioni viscerali, ossee ed ematologiche, le forme neuronopatiche sono caratterizzate dal coinvolgimento del sistema nervoso centrale (segni piramidali e bulbari, movimenti saccadici orizzontali dell'occhio, epilessia mioclonica, progressivo ritardo dello sviluppo).

Nel tipo 2, i sintomi neurologici appaiono precocemente e sono più severi, il tempo di sopravvivenza è più breve. Nel tipo 3 i sintomi neurologici sono più lievi e permettono al paziente di vivere una vita pienamente produttiva.

Questo articolo include **2 casi clinici di malattia di Gaucher neuronopatica: un tipo 2 e un tipo 3 severo**. Entrambi i pazienti presentavano i sintomi durante l'infanzia e le manifestazioni sono simili, ma variavano d'intensità e progressione dinamica. La terapia enzimatica sostitutiva è stata iniziata in entrambi i casi ottenendo una riduzione dei sintomi viscerali.

CONCLUSIONI

Entrambi i casi clinici descritti indicano la **mancanza di conoscenza della malattia** e la **tendenza dei medici a non considerare la malattia di Gaucher nei loro pazienti pediatrici**.



Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo