

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## Glucosylsphingosine (Lyso-Gb1) as a reliable biomarker in Gaucher disease: a narrative review

Giuffrida G, Markovic U, Condorelli A et al. Glucosylsphingosine (Lyso-Gb1) as a reliable biomarker in Gaucher disease: a narrative review. Orphanet J Rare Dis. 2023 Feb 13;18(1):27.

sanofi

## ABSTRACT

La **malattia di Gaucher (GD)** è una malattia rara, ereditaria, autosomica recessiva causata da un **deficit** dell'enzima lisosomiale, acido  **$\beta$ -glucosidasi**.

La sua **diagnosi** si ottiene attraverso la **misurazione dell'attività della  $\beta$ -glucosidasi acida nei leucociti di sangue periferico fresco o su macchie di sangue essiccato**, e viene confermata dall'identificazione di **mutazioni** caratteristiche **nel gene *GBA1***.

Attualmente, sono disponibili diversi biomarcatori per il monitoraggio della malattia. La **chitotriosidasi** è stata utilizzata nel corso negli ultimi 20 anni per valutare la gravità della GD, ma **manca di specificità nei pazienti con GD**.

Al contrario, la forma deacilata di glucosilceramide, la **glucosilsfingosina** (nota anche come lyso-Gb1),

**rappresenta un biomarcatore più affidabile caratterizzato dalla sua elevata sensibilità e specificità in GD**.

In questo studio si esamina l'attuale letteratura su **lyso-Gb1** e si descrivono le prove a sostegno della sua **utilità come biomarcatore per la diagnosi e la valutazione della gravità di malattia nella GD e il monitoraggio dell'efficacia terapeutica**.

## CONCLUSIONI

**Lyso-Gb1 è il biomarcatore più promettente per la GD**, come dimostrato dalla sua affidabilità nel riflettere il carico di malattia e la risposta al trattamento. Inoltre, lyso-Gb1 **può svolgere un ruolo importante nell'insorgenza di gammopatia monoclonale di significato incerto, mieloma multiplo e malattia di Parkinson nei pazienti con GD**.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)