

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## The role of glucosylsphingosine as an early indicator of disease progression in early symptomatic type 1 Gaucher disease

Stiles AR, Huggins E, Fierro L et al. The role of glucosylsphingosine as an early indicator of disease progression in early symptomatic type 1 Gaucher disease. *Mol Genet Metab Rep.* 2021 Feb 8;27:100729.

sanofi

## ABSTRACT

La malattia di **Gaucher (GD)**, è un disordine da accumulo lisosomiale causato dal deficit della  **$\beta$ -glucocerebrosidasi**, che determina un accumulo di glucosilceramide e di glucosilsfingosina.

**La Glucosilsfingosina è emersa come biomarcatore sensibile e specifico per la GD e per la risposta terapeutica**, ma ci sono informazioni limitate circa il suo ruolo nel guidare l'inizio del trattamento nei pazienti asintomatici identificati alla nascita o tramite una storia familiare.

Presentiamo **due pazienti pediatrici con GD1** e mettiamo in evidenza l'utilità del monitoraggio della glucosilsfingosina nel guidare l'inizio del trattamento.

## CONCLUSIONI

**L'inserimento della lyso-Gb1** nella valutazione clinica dei due pazienti pediatrici diagnosticati prima dell'esordio dei sintomi, **ha permesso un accurato monitoraggio della progressione di malattia e la determinazione dell'inizio della ERT.**

La persistente elevazione della lyso-Gb1 con la persistente elevazione della CHITO è stata un importante fattore nella decisione di iniziare il trattamento.

Sotto trattamento con ERT, si è assistito ad una marcata riduzione dei biomarcatori, sottolineandone l'utilità nel monitoraggio terapeutico.



**Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo**