

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## The Spectrum of Neurological and Sensory Abnormalities in Gaucher Disease Patients: A Multidisciplinary Study (SENOPRO)

Tullo MG, Cerulli Irelli E, Caramia F, et al. The Spectrum of Neurological and Sensory Abnormalities in Gaucher Disease Patients: A Multidisciplinary Study (SENOPRO). *Int J Mol Sci.* 2023;24(10):8844.

sanofi

## ABSTRACT

La **malattia di Gaucher (GD)** è sempre più riconosciuta come un **continuum di fenotipi** con **coinvolgimento neurologico e sensoriale variabile**. Nessuno studio ha ancora esplorato specificamente lo spettro delle anomalie neuropsichiatriche e sensoriali nei pazienti con GD attraverso un **approccio multidisciplinare**. **Anomalie** che coinvolgono il **sistema nervoso**, comprese anomalie **sensoriali, disturbi cognitivi** e comorbidità **psichiatriche**, sono state identificate nei **pazienti GD1 e GD3**.

In questo studio prospettico, denominato SENOPRO, sono state eseguite valutazioni neurologiche, neuroradiologiche, neuropsicologiche, oftalmologiche e uditive in 22 pazienti con GD: 19 GD1 e 3 GD3.

È stato **evidenziato un alto tasso di sintomi** motori e non motori **parkinsoniani** (compresi alti tassi di eccessiva sonnolenza diurna), specialmente nei pazienti GD1 che ospitano gravi varianti di glucocerebrosidasi. Le valutazioni neuropsicologiche hanno rivelato un'**alta prevalenza di deterioramento cognitivo e disturbi psichiatrici**, sia nei pazienti inizialmente classificati come GD1 che GD3. La riduzione del volume cerebrale dell'ippocampo è stata associata a prestazioni compromesse in un test di

memoria episodica a breve e lungo termine.

La valutazione audiometrica ha mostrato una percezione del linguaggio alterata nel rumore nella maggior parte dei pazienti, indicativa di una compromissione dell'elaborazione centrale dell'udito, associata ad alti tassi di lieve **perdita dell'udito** sia nei pazienti GD1 che GD3.

Infine, **rilevanti anomalie strutturali e funzionali nel il sistema visivo** sono state riscontrate sia nei pazienti GD1 che GD3 mediante potenziali evocati visivi e tomografia a coerenza ottica.

## CONCLUSIONI

Nel complesso, i risultati riportati supportano il concetto di **GD** come **spettro di sottotipi** di malattia e l'importanza di un **monitoraggio periodico** approfondito delle **prestazioni cognitive e motorie**, dell'**umore**, del **sonno** e delle **anomalie sensoriali** in tutti i pazienti con GD, indipendentemente dalla classificazione iniziale del paziente.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)