

# LYSO JOURNAL

Malattia di Gaucher

La rassegna selezionata  
per te

**Pediatric Gaucher disease with intermediate  
type 2-3 phenotype associated with  
parkinsonian features and levodopa  
responsiveness**

**Darling A, Irún P, Giraldo P, et al. Pediatric Gaucher disease with  
intermediate type 2-3 phenotype associated with parkinsonian features  
and levodopa responsiveness. Parkinsonism Relat Disord. 2021 Oct;91:19-22.**

sanofi

## ABSTRACT

**Introduzione:** la **malattia di Gaucher (GD)** è un disordine lisosomiale autosomico recessivo causato dal deficit di  $\beta$ -glucosidasi acida codificata dal gene *GBA*. Nei pazienti con GD, l'esordio di aspetti parkinsoniani durante l'infanzia è stato raramente descritto.

**Metodo:** sono descritti due fratelli gemelli con GD, includendo il *follow-up* clinico e la risposta terapeutica. Sono stati esaminati il midollo osseo, l'attività enzimatica e il genotipo.

**Risultati:** all'età di 9 mesi i sintomi di esordio erano **trombocitopenia e splenomegalia**. All'età di 2 anni, sono state osservate **ipocinesia, bradicinesia e aprassia oculomotoria**. All'età di 5 anni è stata diagnosticata una **sindrome da rigidità ipocinetica completa** in entrambi i pazienti, **comprensiva di bradicinesia, tremore e rigidità**. Sono stati **trattati con imiglucerasi, miglustat, ambroxolo e levodopa**. La levodopa mostrava una buona risposta con miglioramento delle capacità motorie e non motorie. **Cellule schiumose** sono state trovate nello studio del midollo osseo. L'attività della glucocerebrosidasi era del 28% e del 26%. L'analisi del sequenziamento Sanger ha identificato una **mutazione missenso** e un **allele complesso in eterozigosi composta** (NP\_000148: p.[(Asp448His)]; [(Leu422Profs\*4)]) del gene *GBA*.

## CONCLUSIONI

Sono stati descritti **due fratelli con GD neuronopatica con una forma intermedia tra il tipo 2 e il tipo 3**, e un **fenotipo sia sistemico che neurologico**. Il quadro neurologico complesso comprendeva una rigidità ipocinetica e tremore che miglioravano sotto levodopa. Queste condizioni insieme non erano state descritte in precedenza nei pazienti pediatrici con GD. Sugeriamo che **in bambini con aspetti parkinsoniani debbano essere considerati i disordini da accumulo lisosomiale e dovrebbe essere eseguito uno studio con levodopa**. Inoltre, questo report supporta il riscontro che **GBA ed aspetti parkinsoniani condividono percorsi biologici** e sottolineano **l'importanza dei meccanismi lisosomiali nella patogenesi del parkinsonismo**, cosa che potrebbe avere implicazioni terapeutiche.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)