

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## Gaucher disease prevalence in 600 patients affected by monoclonal gammopathy of undetermined significance

Giuffrida G, Markovic U, Condorelli A, et al. Gaucher disease prevalence in 600 patients affected by monoclonal gammopathy of undetermined significance. *Eur J Haematol.* 2023;10.1111/ejh.14105.

sanofi

## ABSTRACT

**Introduzione:** la **malattia di Gaucher (GD)** è una rara malattia ereditaria autosomica recessiva causata dal deficit dell'enzima lisosomiale  $\beta$ -glucosidasi acida. Molti pazienti sperimentano un **ritardo critico nella diagnosi** fino a **8-10 anni** a causa della sua rarità e variabilità nei segni e nei sintomi, con la consultazione di diversi specialisti.

**Pazienti e metodi:** questo studio osservazionale prospettico ha analizzato la prevalenza della GD in 600 pazienti con gammopatia monoclonale di significato incerto (MGUS) da gennaio 2018 a febbraio 2022.

**Risultati:** l'età media dei partecipanti era di 66 anni, con una componente monoclonale media di 0,58 g/dL. In 433 pazienti affetti da MGUS con dati disponibili, l'anemia (livello di emoglobina  $<10$  g/dL) era presente in 31 pazienti (7%) e la trombocitopenia (conta piastrinica  $<100.000/\text{mm}^3$ ) in 24 (5,5%). Dei 600 pazienti con MGUS testati per l'attività dell'enzima  $\beta$ -glucosidasi acida, 7 pazienti (1,2%) avevano un'attività inferiore a 2,5 nmol/h/mL. L'analisi del gene *GBA* è stata eseguita in 110 pazienti. Ha rivelato 4 pazienti (0,7%) affetti da GD (3 pazienti con mutazione eterozigote composta e 1 con mutazione omozigote), con una prevalenza di 1 ogni 150 pazienti affetti da MGUS. Inoltre, 12 dei restanti 106 pazienti valutati (11%) erano portatori di una singola mutazione eterozigote pur avendo una regolare attività enzimatica.

## CONCLUSIONI

L'**eterogeneità clinica** della GD e la frequente **mancaza di consapevolezza** tra i medici spesso portano a **ritardi diagnostici** e **gravi manifestazioni cliniche**. Il **ruolo della MGUS** in presenza di almeno un segno clinico, come la bassa conta piastrinica, l'organomegalia, il dolore osseo o la tendenza al sanguinamento, **potrebbe aiutare ad avviare lo screening GD con DBS**, riducendo così il periodo tra l'insorgenza dei sintomi e la diagnosi di questa malattia rara.

**[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)**