

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## Polygenic Parkinson's Disease Genetic Risk Score as Risk Modifier of Parkinsonism in Gaucher Disease

Blauwendraat C, Tayebi N, Woo EG et al. Polygenic Parkinson's Disease Genetic Risk Score as Risk Modifier of Parkinsonism in Gaucher Disease. *Mov Disord.* 2023 Mar 3. doi: 10.1002/mds.29342.

sanofi

## ABSTRACT

**Introduzione:** le **varianti patogene bialleliche** nel gene *GBA1* sono la **causa** della **malattia di Gaucher (GD) tipo 1 (GD1)**, una malattia da **accumulo lisosomiale** derivante da **carenza di glucocerebrosidasi**. Le varianti eterozigoti *GBA1* sono anche un **fattore di rischio genetico** comune per la **malattia di Parkinson (PD)**. La GD si manifesta con una notevole eterogeneità clinica ed è anche associata ad un aumentato rischio di malattia di Parkinson.

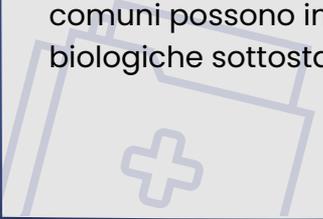
**Obiettivo:** l'obiettivo di questo studio era quello di **indagare il contributo delle varianti di rischio PD al rischio di PD nei pazienti con GD1**.

**Metodi:** sono stati studiati 225 pazienti con GD1, di cui 199 senza PD e 26 con PD. Tutti i casi sono stati genotipizzati e i dati genetici sono stati imputati utilizzando *pipeline* comuni.

In media, **i pazienti con GD1 con PD hanno un punteggio di rischio genetico PD significativamente più alto** rispetto a quelli senza PD ( $p = 0,021$ ).

## CONCLUSIONI

I **risultati** ottenuti indicano che **le varianti incluse nel punteggio di rischio genetico PD erano più frequenti nei pazienti con GD1 che hanno sviluppato PD**, suggerendo che le varianti di rischio comuni possono influenzare le vie biologiche sottostanti.



[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)