

# LYSO JOURNAL

*Gaucher*

La rassegna selezionata  
per te

## Cancer risk and gammopathies in 2123 adults with Gaucher disease type 1 in the International Gaucher Group Gaucher Registry

Rosenbloom BE, Cappellini MD, Weinreb NJ et al. Cancer risk and  
gammopathies in 2123 adults with Gaucher disease  
type 1 in the International Gaucher Group Gaucher Registry.  
Am J Hematol. 2022 Oct;97(10):1337-1347.

sanofi

## ABSTRACT

Vi sono **numerose segnalazioni di tumore nella malattia di Gaucher (GD)** spesso da piccoli studi su un unico centro, ma il rischio stimato preciso e il tipo di neoplasia coinvolto non sono stati delineati. È stato condotto uno studio che ha coinvolto 2.123 pazienti con GD1 per valutare l'**incidenza di neoplasie ematologiche, gammopatie e tumori solidi** in uno studio osservazionale internazionale: l'**International Cooperative Gaucher Group Gaucher Registry** (Clinicaltrials.gov: NCT00358943).

Il **rischio di tumore** in generale e per ogni tipo di neoplasia è stato confrontato con quello della popolazione USA usando i dati raccolti nel database SEER (*Surveillance, Epidemiology and End Results*).

La storia naturale della gammopatia è stata determinata attraverso la valutazione della progressione dalla diagnosi di gammopatia di significato indeterminato (MGUS) al mieloma multiplo (MM).

Il **rischio di neoplasia ematologica** era 4 volte più alta rispetto alla popolazione generale: il linfoma non-Hodgkin era circa 3 volte più alto; il MM era circa 9 volte più alto. L'**incidenza di MGUS** in base all'età era inaspettatamente alta tra i pazienti giovani. L'**incidenza cumulativa di 10 anni di MM dopo la diagnosi di MGUS** era del 7,9%, equiparabile alla popolazione generale.

Rispetto alla popolazione generale US, i pazienti GD1 erano ad alto rischio di tumori solidi del fegato (2,9 volte) e del rene (2,8 volte), di melanoma (2,5 volte) e tumori solidi del seno (1,4 volte).

Il **rischio di carcinoma coloretale, prostatico e dei polmoni**, era più basso di quanto atteso.

## CONCLUSIONI

Questi risultati aiutano nella **gestione del paziente GD1** supportando le raccomandazioni per un monitoraggio personalizzato delle neoplasie e delle lesioni che le precedono come l'MGUS per il MM e pone domande importanti sul **ruolo della glucosilceramide e degli sfingolipidi correlati nella biologia neoplastica**.

**Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo**