

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

GAU-PED study for early diagnosis of Gaucher disease in children with splenomegaly and cytopenia

Pession A, Di Rocco M, Venturelli F, et al. GAU-PED study for early diagnosis
of Gaucher disease in children with splenomegaly and cytopenia.
Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):151.

sanofi

ABSTRACT

Introduzione: la **diagnosi** della **malattia di Gaucher (GD)** può essere **ritardata a causa di sintomi non specifici e mancanza di consapevolezza**, portando a procedure non necessarie e complicanze irreversibili. Lo **studio GAU-PED** mira a **valutare la prevalenza di GD** in una popolazione **pediatrica** ad alto rischio e l'eventuale presenza di nuovi marcatori clinici o biochimici associati a GD.

Materiali e metodi: i campioni di **DBS** sono stati raccolti e testati per **l'attività enzimatica** della **β -glucocerebrosidasi** su 154 pazienti selezionati attraverso l'algoritmo proposto da Di Rocco et al. I pazienti che mostravano attività β -glucocerebrosidasi al di sotto dei valori normali sono stati richiamati per **confermare la carenza enzimatica** con il saggio *gold standard* sull'omogenato cellulare. I pazienti risultati positivi all'analisi *gold standard* sono stati valutati attraverso il sequenziamento del gene *GBA1*.

Risultati: **a 14 pazienti su 154 è stata diagnosticata la GD**, con una prevalenza del 9,09% (5,06-14,78%, IC 95%).

Epatomegalia, trombocitopenia, anemia, ritardo/decelerazione della crescita, ferritina sierica elevata, livelli elevati di Lyso-Gb1 e chitotriosidasi sono stati significativamente associati a GD.

CONCLUSIONI

La prevalenza di GD in una popolazione pediatrica ad alto rischio sembrava essere più alta rispetto agli adulti ad alto rischio. **Lyso-Gb1 è stato associato alla diagnosi di GD.** L'**algoritmo** proposto da Di Rocco et al. **può potenzialmente migliorare l'accuratezza diagnostica** della GD pediatrica, consentendo il rapido inizio della terapia, con l'obiettivo di **ridurre le complicanze irreversibili.**

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)