

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

TRAP5b and RANKL/OPG Predict Bone Pathology in Patients with Gaucher Disease

Ivanova M, Dao J, Noll L et al. TRAP5b and RANKL/OPG
Predict Bone Pathology in Patients with
Gaucher Disease. J Clin Med. 2021 May 20;10(10):2217.

sanofi

ABSTRACT

Introduzione e scopo: il **coinvolgimento osseo** è presente nel 75% dei pazienti con **malattia di Gaucher (GD)**, e comprende cambiamenti strutturali, dolore debilitante e anomalie della densità ossea.

L'osteoporosi è una manifestazione silente della GD finché non compare una frattura patologica. Pertanto, è cruciale una diagnosi precoce per identificare pazienti ad alto rischio per prevenire complicazioni irreversibili.

Metodo: sono stati valutati 33 pazienti con GD per identificare i marcatori predittivi associati alle anomalie della densità ossea, osteopenia (OSN), e osteoporosi (OSR). I soggetti sono stati categorizzati in 3 coorti basate su T- o Z-scores della densità minerale ossea (BMD). La prima coorte GD era costituita da quelli con nessuna complicazione ossea (Z-score ≥ -0.9 ; T-scores ≥ -1), la seconda da quelli con osteopenia ($-1.8 \geq$ Z-score ≥ -1 ; $-2.5 \geq$ T-score ≥ -1), e la terza da quelli con osteoporosi (Z-score ≤ -1.9 ; T-scores ≤ -2.5).

Sono stati quantificati i livelli sierici di TRAP5b, RANKL, OPG, e RANK. *Risultati:* i livelli di TRAP5b erano aumentati nei pazienti GD, e mostravano una correlazione positiva con i biomarcatori della GD tra cui la glucosil sfingosina (lyso-Gb1) e i marcatori di attivazione macrofagica, CCL18 e chitotriosidasi. Il più alto livello di TRAP5b è stato misurato nei pazienti con osteoporosi. L'elevazione di RANKL e il rapporto RANKL/OPG correlava con l'osteopenia nel GD.

CONCLUSIONI

L'elevazione di TRAP5b, RANKL, e RANKL/OPG indica l'attivazione degli osteoclasti nella GD. TRAP5b è un potenziale biomarcatore osseo per GD con la capacità di predire la progressione delle anomalie della densità ossea.



Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo