

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

Similarities and differences between Gaucher disease and acid sphingomyelinase deficiency: An algorithm to support the diagnosis

Cappellini MD, Motta I, Barbato A et al. Similarities and differences
between Gaucher disease and acid sphingomyelinase deficiency:
An algorithm to support the diagnosis. *Eur J Intern Med.*
2022 Nov 25:S0953-6205(22)00414-9. doi: 10.1016/j.ejim.2022.11.028.

sanofi

ABSTRACT

Le **malattie da accumulo lisosomiale** sono un gruppo di alterazioni patogenetiche congenite del metabolismo dovuto a difetti nelle proteine cruciali per la funzione lisosomiale. La **malattia di Gaucher** è la più comune patologia autosomica recessiva da accumulo lisosomiale, dovuta a mutazioni nel gene *GBA1*, con conseguente carenza dell'attività lisosomiale della glucocerebrosidasi. La malattia di Gaucher è caratterizzata dall'accumulo tossico di glucosilceramide nel sistema reticoloendoteliale. Il **deficit della sfingomielinasi acida (ASMD)**, precedentemente conosciuta come **malattia di Niemann-Pick di tipo A e B**, è egualmente un disordine autosomico recessivo di accumulo dovuto a mutazioni nel gene *SMPD1*, che provocano la carenza della sfingomielinasi acida e l'accumulo di sfingomielina nel sistema fagocitico mononucleare e negli epatociti. L'espressione fenotipica della **malattia di Gaucher di tipo 1 (GD1)**, il tipo **più comune**, e l'ASMD viscerale cronica possono sovrapporsi per diversi segni o sintomi. La splenomegalia è rilevabile in circa il 90% dei pazienti in entrambe le condizioni; tuttavia, poiché GD1 è più frequente di ASMD, **i clinici sono più inclini a sospettare la prima, trascurando spesso la diagnosi di ASMD.** Sulla base di esperienze precedenti, **un gruppo di esperti nella diagnosi clinica e di laboratorio, nella gestione e nel trattamento delle malattie da accumulo lisosomiale ha sviluppato un algoritmo per GD1 e ASMD allo scopo di supportare i medici**, inclusi i fornitori di cure primarie, internisti e specialisti (ad esempio, epatologi, ematologi e pneumologi) nel **sospettare e differenziare GD1 e ASMD e provvedere ad un riferimento appropriato.**

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo