

Valutazione longitudinale del Lyso-Gb3 in 60 pazienti adolescenti e adulti con malattia di Fabry naïve: implicazioni cliniche



¹Bracci B, ¹Pagliardini V, ¹Caprioli C, ¹Chiesa N, ²Sauro P, ¹Porta F, ¹Spada M



Affiliazioni:

¹SC Pediatria, Università di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino, Italy

²SS Screening Prenatale e Neonatale Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino, Italy

Background

La malattia di Fabry (FD) è causata dal difetto X-linked di α -galattosidasi A e determina un accumulo sistemico di globotriaosilceramide e del suo derivato deacilato globotriaosilfingosina (lyso-Gb3).¹ Il lyso-Gb3 attualmente rappresenta un biomarker molto utilizzato sia in chiave diagnostica sia nel monitoraggio di malattia.²

Pazienti e Metodi

In questo studio è stata effettuata una valutazione longitudinale della concentrazione di Lyso-Gb3 in una coorte di 60 adolescenti e adulti affetti da FD naïve alla terapia. La determinazione del lyso-Gb3 è stata effettuata su spot di sangue adsorbito su carta bibula (DBS) mediante spettrometria di massa tandem, in un periodo di osservazione di 7 anni. I pazienti di entrambi i sessi sono stati suddivisi nelle tre classi fenotipiche di malattia: il fenotipo classico, late-onset e GVUS. La coorte di studio dei 60 pazienti è risultata così composta: 5 maschi con fenotipo classico, 8 maschi con fenotipo late-onset, 9 maschi con fenotipo GVUS, 15 femmine con fenotipo classico, 16 femmine con fenotipo late-onset e 7 femmine con fenotipo GVUS, (Figura 1). L'analisi statistica è stata condotta con il Test dei ranghi con segno di Wilcoxon a campioni correlati.

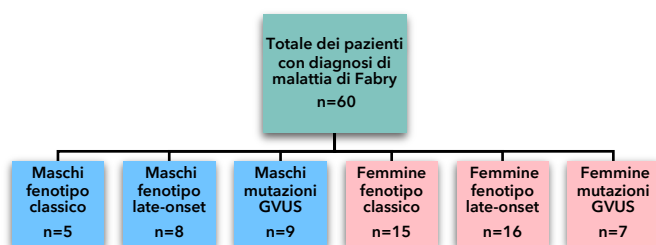


Figura 1: Pazienti arruolati e classificazione fenotipica degli stessi.

Risultati

Il confronto dei ranghi della media dei valori di lyso-Gb3 valutato in intervalli di tempo standardizzati durante tutto il periodo di osservazione non ha evidenziato differenze statisticamente significative in nessuna delle classi fenotipiche oggetto dello studio (Figura 2).

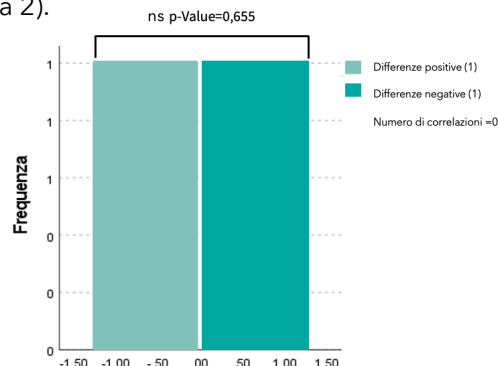


Figura 2: Esempio grafico dell'analisi statistica: la differenza dei valori di lyso-Gb3 tra il 2020-2021 nelle femmine con fenotipo classico di malattia non è statisticamente significativa (ns).

Conclusioni

I risultati di questa analisi hanno permesso di evidenziare che le concentrazioni ematiche di Lyso-Gb3 nei pazienti con FD naïve alla terapia non presentano variazioni significative nel tempo. Pertanto, la valutazione longitudinale di questo biomarker nel follow-up dei pazienti non ancora avviati alla terapia non riveste un ruolo determinante nella pratica clinica.

Bibliografia

¹Spada M, Pagliardini S, Yasuda M, et al. High incidence of later-onset Fabry disease revealed by newborn screening. *Am J Hum Genet.* 2006;79(1). doi:10.1086/504601
²J. Ferraz M, Wouter W. Kallemeijn, Mina Mirzaian, et al. Gaucher disease and Fabry disease: New markers and insights in pathophysiology for two distinct glycosphingolipidoses. *Biochimica et Biophysica Acta* 1841 (2014) 811-825. doi: <https://doi.org/10.1016/j.bbalip.2013.11.004>

Informazioni e Contatti:

Beatrice Bracci, MD
Indirizzo email: beatrice.bracci@tiscali.it

Marco Spada, MD, PhD
Indirizzo email: marco.spada@unito.it