

La malattia di Gaucher

La malattia di Gaucher è una malattia metabolica rara, autosomica recessiva (maschi e femmine sono ugualmente colpiti), dovuta a deficit dell'enzima glucocerebrosidasi (chiamato anche glucosilceramidasi o beta-glucosidasi acida). Questo enzima, contenuto nei lisosomi dei macrofagi, serve a scindere (trasformare) il glucocerebroside o glucosilceramide (una sostanza glicolipidica) in zuccheri e grassi digeribili e riutilizzabili dell'organismo. Mancando l'enzima, il glucosilcerebroside si accumula nei lisosomi delle cellule reticolo-endoteliali, che aumentano di dimensione e assumono un aspetto caratteristico, le cosiddette cellule di Gaucher. Il coinvolgimento degli organi e i sintomi clinici sono estremamente variabili.

In base alla clinica, si distinguono tre forme di Malattia di Gaucher:

- Tipo 1, non neuropatico, è la forma più frequente, caratterizzata da un coinvolgimento del midollo osseo e/o viscerale (milza, fegato, polmoni) e/o delle ossa è la più frequente. I sintomi possono comparire sia in età pediatria che in quella adulta. Con la terapia attualmente disponibile la prognosi è buona, come pure la qualità della vita.
- Tipo 2, è la forma neuropatica acuta. I sintomi neurologici e viscerali sono presenti alla nascita o compaiono entro i primi mesi di vita e progrediscono rapidamente. Ha prognosi infausta, e la terapia attualmente disponibile è inefficace e l'exitus avviene entro i 3 anni di vita.
- Tipo 3, è la forma con un coinvolgimento neurologico ad andamento cronico. I sintomi neurologici possono variare, e l'andamento può essere più o meno progressivo. Il coinvolgimento viscerale è anch'esso variabile. La terapia attualmente disponibile è efficace solo per la compromissione viscerale. La prognosi dipende dal tipo e grado di coinvolgimento neurologico.

Come si manifesta?

Le cellule di Gaucher si accumulano nel fegato e nella milza con conseguente aumento di volume (epatosplenomegalia) e nel midollo osseo con conseguente anemia, piastrinopenia e problemi emorragici che possono mimare una malattia ematologica. L'accumulo delle cellule di Gaucher a livello osseo può causare deformazione delle ossa lunghe e/o cifosi (eccessiva curvatura della colonna vertebrale) e/o ritardo di crescita nei bambini. Nell'adulto, può essere presente osteoporosi o possono comparire lesioni osteolitiche con possibili fratture spontanee. Indipendentemente dal tipo di lesione, il coinvolgimento osseo può provocare dolore e riduzione della qualità di vita. Più raramente sono interessati i polmoni, con conseguente insufficienza respiratoria. Il metabolismo basale aumenta fino al 40% maggiore del normale, e quindi può portare a ridotta resistenza alla fatica, stanchezza e dimagrimento. Tra i sintomi neurologici i più frequenti sono i disturbi uditivi e visivi (nistagmo) i tremori, l'atassia e le crisi epilettiche. Alcuni pazienti possono presentare sintomi progressivi di malattia di Parkinson e di parkinsonismo, tra cui tremore, rallentamento nei movimenti, rigidità, spesso in associazione a deterioramento cognitivo.

Per maggiori informazioni visita il sito di [AIG Associazione Italiana Gaucher Odv](#)