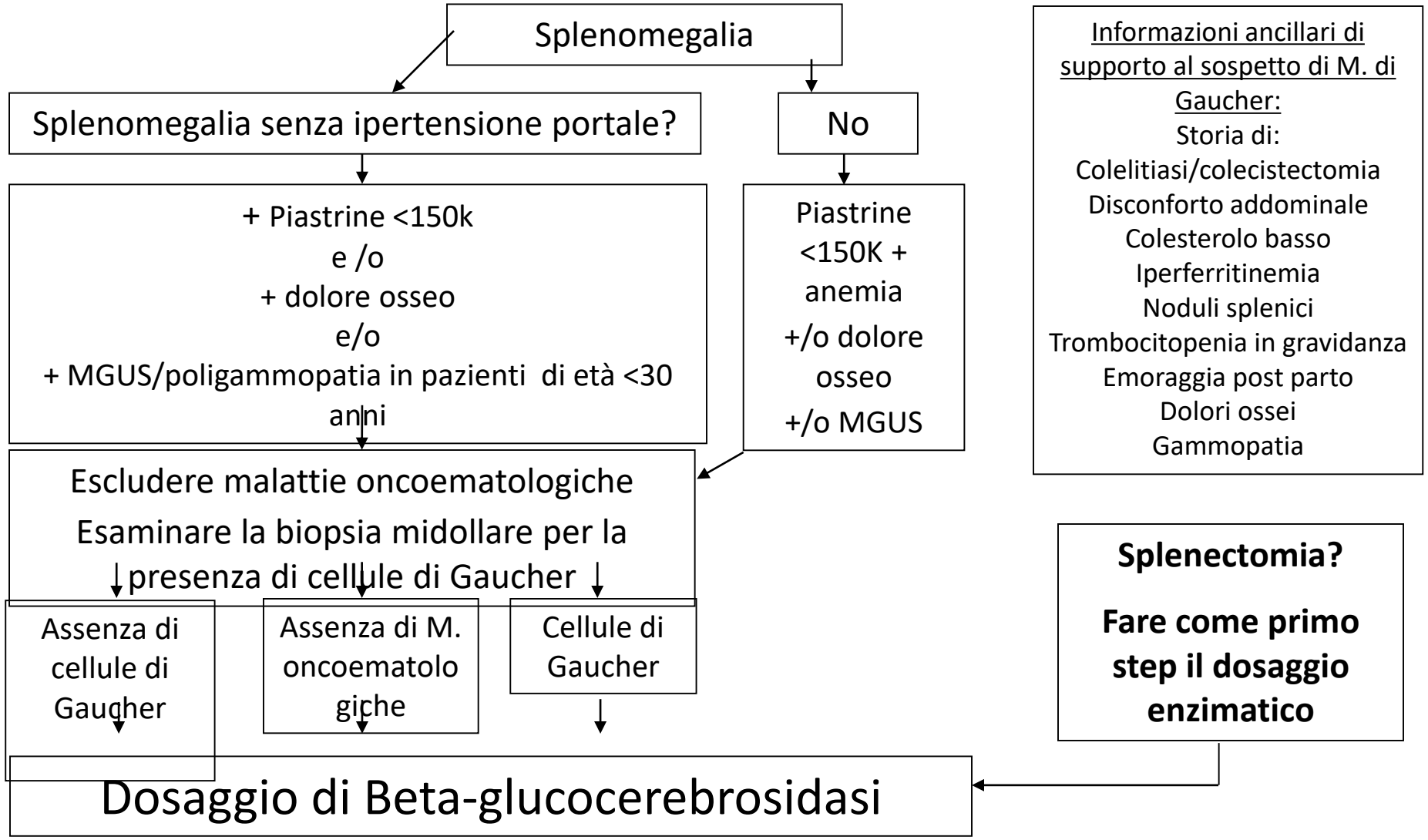
Algoritmo diagnostico per la M. di Gaucher tipo 1



Mistry et al., Am J Hematol, 2011; 86(1): 110-115

Algoritmo diagnostico per la M. di Gaucher tipo 1 nei soggetti di origine Askenazita

Splenomegalia?

si → Dosaggio di Beta-glucocerebrosidasi

No →

- Piastrine basse?
- *tendenza al sanguinamento? → *escludere coagulopatie
- Costante iperferritinemia inspiegata con normale % di saturazione della transferrina?
- Amento degli indici infiammatori?

→ **Si per uno o più** → Dosaggio di Beta-glucocerebrosidasi

Informazioni ancillari a supporto per il sospetto di M. di Gaucher:

Storia di:

Colelitiasi/colecistectomia

Disconforto addominale

Colesterolo basso

Iperferritinemia

Noduli splenici

Trombocitopenia in gravidanza

Emoraggia post-parto

Dolore osseo

Gammopatia

Splenectomia?

Primo step: dosare enzima

Dosaggio di Beta-glucocerebrosidasi

Mistry et al., Am J Hematol, 2011; 86(1): 110-115