

Brain. 2010 Oct;1 33(10):2909-19. Epub 2010 Aug 7.

Peripheral neuropathy in adult type 1 Gaucher disease: a 2-year prospective observational study.

Biegstraaten M, Mengel E, Maródi L, Petakov M, Niederau C, Giraldo P, Hughes D, Mrcsic M, Mehta A, Hollak CE, van Schaik IN.

Department of Neurology, Academic Medical Centre, Amsterdam, The Netherlands. i.n.vanschaik@amc.uva.nl

Abstract

Type 1 Gaucher disease is currently categorized as non-neuronopathic, although recent studies suggest peripheral neurological manifestations. We report prevalence and incidence data for peripheral neuropathy and associated conditions from a multinational, prospective, longitudinal, observational cohort study in patients with type 1 Gaucher disease, either untreated or receiving enzyme replacement therapy. The primary outcome parameters were the prevalence and incidence of polyneuropathy, evaluated by standardized assessments of neurological symptoms and signs, and electrophysiological studies. All diagnoses of polyneuropathy were adjudicated centrally. Secondary outcome parameters included the prevalence and incidence of mononeuropathy, other neurological or electrophysiological abnormalities not fulfilling the criteria for a mono- or polyneuropathy and general type 1 Gaucher disease symptoms. Furthermore, a literature search was performed to identify all studies reporting on prevalence and incidence of polyneuropathy in the general population. One hundred and three patients were enrolled [median (range) age: 42 (18-75) years; disease duration: 15 (0-56) years; 52% female]; 14 (13.6%) were untreated and 89 (86.4%) were on enzyme replacement therapy. At baseline, 11 patients [10.7%; 95% confidence interval (CI): 5.9-18.3] were diagnosed with sensory motor axonal polyneuropathy. Two (1.9%; 95% CI: 0.1-7.2) had a mononeuropathy of the ulnar nerve. The 2-year follow-up period revealed another six cases of polyneuropathy (2.9 per 100 person-years; 95% CI: 1.2-6.3). Patients with polyneuropathy were older than those without ($P < 0.001$). Conditions possibly associated with polyneuropathy were identified in four patients only, being monoclonal gammopathy, vitamin B(1) deficiency, folic acid deficiency, type 2 diabetes mellitus, renal insufficiency, alcohol abuse and exposure to toxins related to profession. The 11 cases of polyneuropathy found at baseline were confirmed during follow-up. According to the literature, the prevalence of polyneuropathy in the general population was estimated between 0.09 and 1.3% and the incidence was estimated between 0.0046 and 0.015 per 100 person-years. Thus, we conclude that the prevalence and incidence of polyneuropathy in patients with type 1 Gaucher disease is increased compared with the general population.

PMID:20693542

TEXTO TRADUCIDO CON GOOGLE CHROME

Cerebro. 2010 Oct; 1 33 (10) :2909-19. Epub 2010 07 de agosto.

La neuropatía periférica en la enfermedad de tipo adulto 1 de Gaucher: a 2 años de estudio prospectivo observacional.

M Biegstraaten, E Mengel, Maródi L, M Petakov, Niederau C, P Giraldo, Hughes D, M Mrcsic, Mehta A, CE Hollak, van Schaik IN.

Departamento de Neurología del Centro Médico Académico de Amsterdam, Holanda. i.n.vanschaik @ amc.uva.nl

Resumen

Gaucher tipo 1 es actualmente clasificado como no neuropática, aunque estudios recientes sugieren que las manifestaciones neurológicas periféricas. Presentamos los datos de prevalencia e incidencia de la neuropatía periférica y otras condiciones de una multinacional, prospectivo, longitudinal, observacional de cohortes en pacientes con Gaucher tipo 1, ya sea sin tratar o que reciben terapia de reemplazo enzimático. Los parámetros de resultado primarios fueron la prevalencia y la incidencia de polineuropatía, evaluados por evaluaciones estandarizadas de los síntomas y signos neurológicos, y los estudios electrofisiológicos. Todos los diagnósticos de la polineuropatía fueron adjudicadas de forma centralizada. parámetros de resultado secundarias fueron la prevalencia y la incidencia de mononeuropatía, otras alteraciones neurológicas o electrofisiológicas que no cumplan los criterios de un mono o polineuropatía y generales del tipo 1 síntomas de la enfermedad de Gaucher. Por otra parte, una búsqueda bibliográfica se realizó para identificar todos los estudios que informaron sobre la prevalencia y la incidencia de polineuropatía en la población general. Ciento tres pacientes fueron incluidos [mediana (rango) Edad: 42 (18-75) años, duración de la enfermedad: 15 (0-56) años, 52% mujeres], 14 (13,6%) fueron tratados y 89 (86,4%) estaban en terapia de reemplazo enzimático. Al inicio del estudio, 11 pacientes [10,7%, 95% intervalo de confianza (IC): 5,9-18,3] fueron diagnosticados con polineuropatía axonal motora sensorial. Dos (1,9%, IC 95%: 0,1-7,2) tenían una mononeuropatía del nervio cubital. Los dos años de seguimiento revelaron otros seis casos de polineuropatía (2,9 por 100 persona-años, IC 95%: 1,2-6,3). Los pacientes con polineuropatía eran mayores que los que no ($P < 0,001$). Condiciones posiblemente asociada con polineuropatía fueron identificados en sólo cuatro pacientes, siendo gammapatía monoclonal, la vitamina B (1), deficiencia de ácido fólico, el tipo 2 diabetes mellitus, insuficiencia renal, abuso de alcohol y la exposición a toxinas relacionadas con la profesión. Los 11 casos de polineuropatía que se encuentran al inicio del estudio fueron confirmados durante el seguimiento. De acuerdo con la literatura, la prevalencia de polineuropatía en la población general se estima entre 0,09 y el 1,3% y la incidencia se estima entre 0,0046 y 0,015 por cada 100 persona-años. Por lo tanto, se concluye que la prevalencia y la incidencia de polineuropatía en pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 es mayor en comparación con la población general.

PMID: 20693542