

Lyso-Gb3 associates with adverse long-term outcome in patients with Fabry disease

Lyso-Gb3이 파브리병 환자의 장기적인 임상사건 발생에 미치는 영향

Nowak A, *et al. J Med Genet.* 2022;59(3):287-293.

다운로드 이메일로 전송

Key messages

▪ 파브리병 성인 환자에서 **Lyso-Gb3은 임상사건 발생 위험을 유의하게 높인 중요한 위험 요인**이며, 특히 **전형적 파브리병 남성 환자에서 위험도**가 가장 큽니다.

Introduction

▪ **Serum Lyso-Gb3 수치가 파브리병 환자의 임상사건 발생에 미치는 영향을 조사**했습니다.

Methods

▪ **연구설계:** Retrospective analysis, prospective cohort, long-term study (2013년 9월~2020년 4월)

▪ **대상자:** GLA 변이가 확인된 파브리병 성인 환자 66명(남성 26명, 여성 40명)

▪ **Phenotype**
・전형적 파브리병 남성(21명)
・전형적 파브리병 여성(36명)
・후기 발병형 파브리병 남성(5명)
・후기 발병형 파브리병 여성(4명)

▪ **Serum Lyso-Gb3 측정**
・스위스 취리히 대학병원의 파브리병 센터에서 **1년마다 검사 시행**

▪ **Serum Lyso-Gb3 평가**
・Baseline Lyso-Gb3 수치 평가
・질병 특이적 치료 전 Lyso-Gb3 노출량 평가
・파브리병 진단 전 Lyso-Gb3 노출량 평가

▪ **종합 평가변수**
・Baseline serum Lyso-Gb3 측정 후 **처음으로 발생한 임상사건의 종합 발생률**
- 임상사건: 신대체요법, 심방세동, 심박동기/삽입형 심율동 전환기, 뇌혈관 사건, 사망

Results

1) Patient characteristics

・연구에 참여한 파브리병 환자 66명의 중간 연령은 44세였습니다.
・**Lyso-Gb3 수치**는 모든 대상자 중 **전형적 파브리병 남성 환자에서 가장 높았습니다.**
・대상자 66명 중 50명은 ERT (아갈시다제 알파 또는 베타)를 투여 중이었습니다.

2) Clinical events

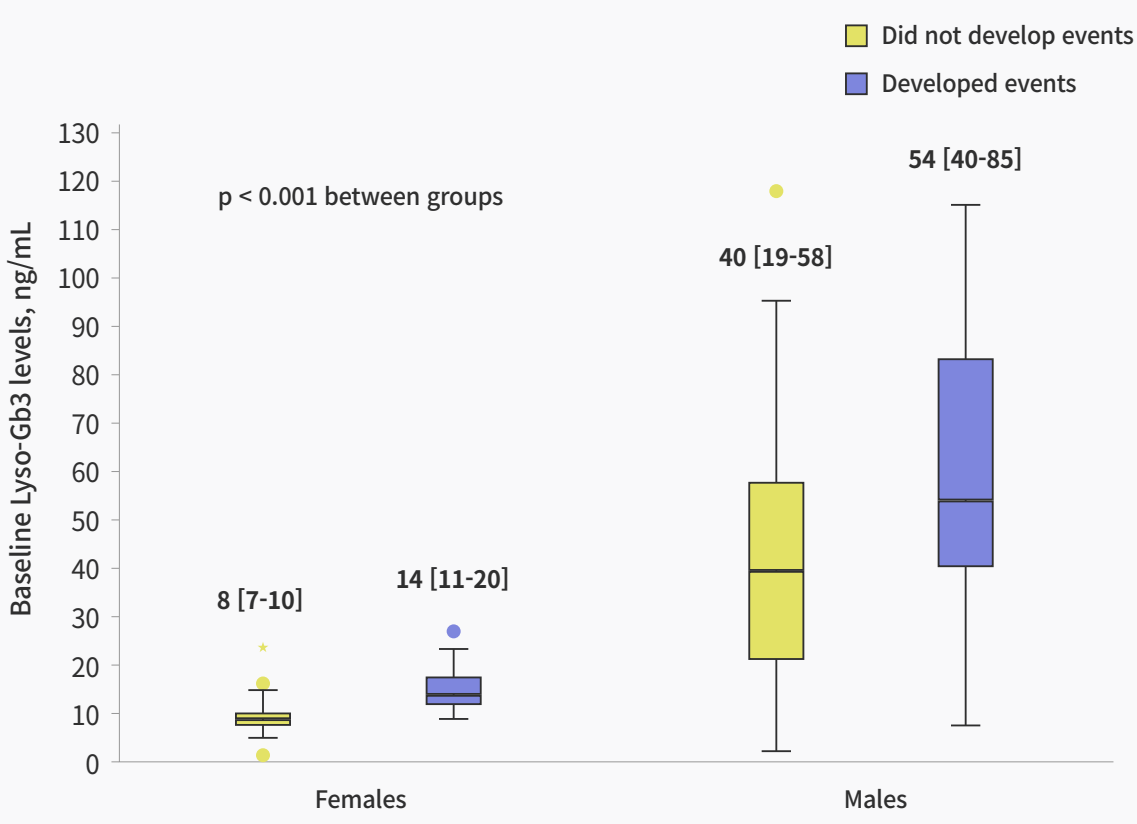
・68개월의 추적관찰 기간 동안, 첫 번째 임상사건의 종합 발생률은 총 29% (19명)였습니다(median follow-up 68 (40-80) months).
・4개 phenotype 중 **전형적 파브리병 남성이 43% (9명/21명)의 가장 높은 임상사건의 종합 발생률**을 보였습니다.
・**Lyso-Gb3**는 평가시기와 관계없이 **임상사건의 종합 발생 위험을 유의하게 높이는 것으로 나타났습니다**(표1).
・**Lyso-Gb3 수치는 임상사건이 발생한 환자에서 높게 나타났으며,** 특히 여성보다 남성에서 더 높은 수치가 관찰되었습니다(그림1).

표1. Lyso-Gb3 평가시기에 따른 임상사건의 종합 발생 위험(adjusted HR)

	Baseline Lyso-Gb3 levels			Pretreatment exposure to Lyso-Gb3		
	HR	95% CI	P value	HR	95% CI	P value
Crude	2.12	1.32 to 3.42	0.002	3.02	1.69 to 5.37	<0.001
Model 1	2.45	1.44 to 4.14	0.001	2.88	1.58 to 5.25	0.001
Model 2	3.75	1.44 to 9.73	0.007	3.69	1.60 to 8.51	0.002
Model 3	4.62	1.55 to 13.81	0.006	3.41	1.11 to 10.49	0.03

Model 1: 연령 보정 / **Model 2**: 연령, 성별(남성) 보정 / **Model 3**: 연령, 성별(남성), 전형적 파브리병 표현형 보정

그림1. 남성과 여성에서 임상사건 발생에 따른 baseline Lyso-Gb3 수치 비교



Conclusions

▪ Lyso-Gb3는 파브리병 성인 환자의 **사망 및 중대한 임상사건들의 발생 위험 증가와 연관된 잠재적 지표**입니다.

Abbreviation

CI, confidence interval; **GLA,** a-galactosidase A gene; **HR,** hazard ratio; **Lyso-Gb3,** globotriaosylsphingosine

References

Nowak A, *et al.* Lyso-Gb3 associates with adverse long-term outcome in patients with Fabry disease. *J Med Genet.* 2022 Mar;59(3):287-293.

제품을 처방하기 전에 반드시 국내 허가사항을 확인하시기 바랍니다.

파브라자임주35밀리그램(아갈시다제베타) (문안개정년월일 2020.06.02)

MAT-KR-2500260-1.0-02/2025