

Vodnik za bolnike

Živeti z Gaucherjevo boleznijo

genzyme



Ime mi je Petra.

Stara sem 29 let in imam Gaucherjevo bolezen.

*Rada bi več vedela o svoji
bolezni in encimskem
nadomestnem zdravljenju.*



Gaucherjeva bolezen: vodnik za bolnike in informacije o načinu zdravljenja

Če so vam diagnosticirali Gaucherjevo bolezen, boste morda občutili olajšanje, da ste izvedeli pravi vzrok za vaše težave, novica pa je po drugi strani prinesla negotovost in strah, začelo vas je skrbeti za prihodnost.

V zadnjih nekaj letih se je marsikaj spremenilo. Zdravniki in drugo zdravstveno osebje se zavedajo resnosti Gaucherjeve bolezni, zato se v ta namen opravlja veliko raziskav na področju genetike, ortopedije (proučevanje kosti) in hematologije (proučevanje krvi).

Raziskave, ki so bile izvedene v zadnjih treh desetletjih, so pripeljale do novih načinov zdravljenja, kar zajema tudi nova zdravila, ki lahko odpravijo ali ublažijo glavne simptome. Bolnikom z Gaucherjevo boleznijo in njihovim družinskim članom je na voljo vrsta informacijskih virov in centrov za pomoč.

Ta knjižica bo Vam in Vaši družini pomagala pri pogovorih o Gaucherjevi bolezni s svojim zdravnikom in drugim zdravstvenim osebjem. V njej boste našli osnovne informacije o težavah, ki lahko spremljajo bolezen, o načinu spopadanja s simptomi ter o dostopnem zdravljenju in možni strokovni podpori.

Kaj je Gaucherjeva bolezen?

Gaucherjeva bolezen je podedovana genetska motnja. Pri osebah z Gaucherjevo boleznijo je aktivnost encima, ki se imenuje glukocerebrozidaza, nezadostna.

Simptomi Gaucherjeve bolezn se lahko pojavijo kadarkoli, pri otroku ali odrasli osebi, in lahko nihajo od blažjih do težjih oblik, pogosto pa vključujejo:

- deformacijo kosti, bolečine v kosteh ali nepojasnjene zlome;
- zaostajanje v rasti pri otrocih; otroci, ki se niso zdravili zaradi Gaucherjeve bolezn, lahko rastejo počasneje od vrstnikov; poznejši in počasnejši vstop v puberteto je splošen pojav pri nezdravljenih deklicah, tudi menstruacijo lahko dobijo šele v poznih najstniških letih;
- pogost občutek utrujenosti in šibkosti;
- pogoste modrice, krvavitve iz nosu ali dlesni;
- otekanje trebuha (zaradi povečanih jeter in vranice).

Simptomi Gaucherjeve bolezn se s časom poslabšujejo, če se bolezen ne zdravi, pa lahko povzročijo dolgotrajne zdravstvene zaplete.

Kako Gaucherjeva bolezen vpliva na moje telo?

Zaradi pomanjkanja encima glukocerebrozidaza se v celicah našega telesa začne nabirati maščobna snov – glukocerebrozid, kar povzroči simptome Gaucherjeve bolezn.



Normalna celica

Človeško telo vsebuje celice makrofage, ki vplivajo na propad celičnih fragmentov, tako da jih razgrajujejo za recikliranje. Proces recikliranja poteka v posebnih oddelkih celic, ki se imenujejo lizosomi. Encim glukocerebrozidaza se nahaja v lizosomu in je odgovoren za razgradnjo glukocerebrozida v sladkor, ki se imenuje glukoza, in v maščobo, ki se imenuje ceramid. Pri osebah z Gaucherjevo boleznijo ta encim ni dovolj aktiven, zato ne more dovolj razgraditi glukocerebrozida. Glukocerebrozid ostane shranjen v lizosomu, kar povečuje makrofage in jim onemogoča normalno delovanje. Povečani makrofagi, ki vsebujejo preveč glukocerebrozida, se imenujejo Gaucherjeve celice.



Gaucherjeva celica

Celice, v katerih se je nabral glukocerebrozid (tako imenovane Gaucherjeve celice), poškodujejo kost in druge organe ter povzročajo simptome Gaucherjeve bolezn. Tako lahko Gaucherjeve celice v kosteh povzročijo bolečine v kosteh in zlome. Kostna kriza nastopi, kadar nenadoma zmanjka kisika na območju, kjer Gaucherjeve celice motijo normalen pretok krvi. Za takšne dogodke je značilna intenzivna in akutna bolečina (nekateri jo opisujejo kot »srčni napad kosti«), ki lahko traja od nekaj ur do nekaj dni. Kostna kriza povzroča otekanje v kosti in okoli nje (edem) in zmanjšano preskrbo kosti s krvjo (vaskularna okluzija).



Pogovorite se s svojim zdravnikom, kako Gaucherjeva bolezen vpliva na Vaše telo.

Zakaj včasih traja tako dolgo, da postavijo pravilno diagnozo?

Gaucherjeva bolezen je redka, lahko prizadene le eno od 80.000 oseb. To pomeni, da je na svetu manj kot 10.000 obolelih. Pogostost Gaucherjeve bolezni je večja med potomci Aškenazov (pripadniki Judov, izhajajo predvsem iz vzhodne Evrope), pri katerih po ocenah prizadene eno izmed 850 oseb.

Nekateri simptomi Gaucherjeve bolezni se lahko povezujejo z drugimi, bolj pogostimi boleznimi, tako da oboleli lahko na začetku dobi napačno diagnozo. Bolečine v sklepih so lahko na primer posledica artritisa ali prehitre rasti in ne Gaucherjeve bolezni; visoko število belih krvnih telescev ali nizko število rdečih krvnih telescev in trombocitov se večinoma povezuje z levkemijo.

Nekateri oboleli imajo izrazite simptome že v otroštvu, drugi pa jih dobijo šele v poznejših življenjskih obdobjih. Vsekakor pa je Gaucherjeva bolezen progresivna, kar pomeni, da se z leti povečuje število simptomov ter poškodb organov in kosti.

Točno in končno diagnozo Gaucherjeve bolezni je mogoče postaviti z enostavno preiskavo krvi, v kateri se meri aktivnost encimov. Pri zdravih osebah imajo bela krvna telesa normalno encimsko aktivnost, pri osebah z Gaucherjevo boleznijo je encimska aktivnost mnogo manjša.

Samo polovica bolnikov z Gaucherjevo boleznijo dobi diagnozo pred desetim letom starosti – pri skoraj 20 % ni postavljena pred 30. letom.

Kako zbolimo za Gaucherjevo boleznijo?

Gaucherjeva bolezen je ena od redkih dednih bolezni, ki se prenašajo znotraj družine zaradi mutacij in genskih sprememb. Geni so sestavljeni iz DNK, kemijske snovi, ki določa edinstvene lastnosti vsakega človeškega bitja.

Vsak gen vsebuje tudi kode za nastajanje beljakovin, ki omogočajo normalno delovanje človeškega organizma. Ko se pojavi genska mutacija, se ta proces prekine.

Gaucherjevo bolezen povzroča genska mutacija, ki blokira nastajanje encima (vrste beljakovin) glukocerebrosidaza. Bolezen lahko dobite samo, če podedujete dve kopiji okvarjenega gena, po eno od vsakega starša, kot je prikazano na diagramu.

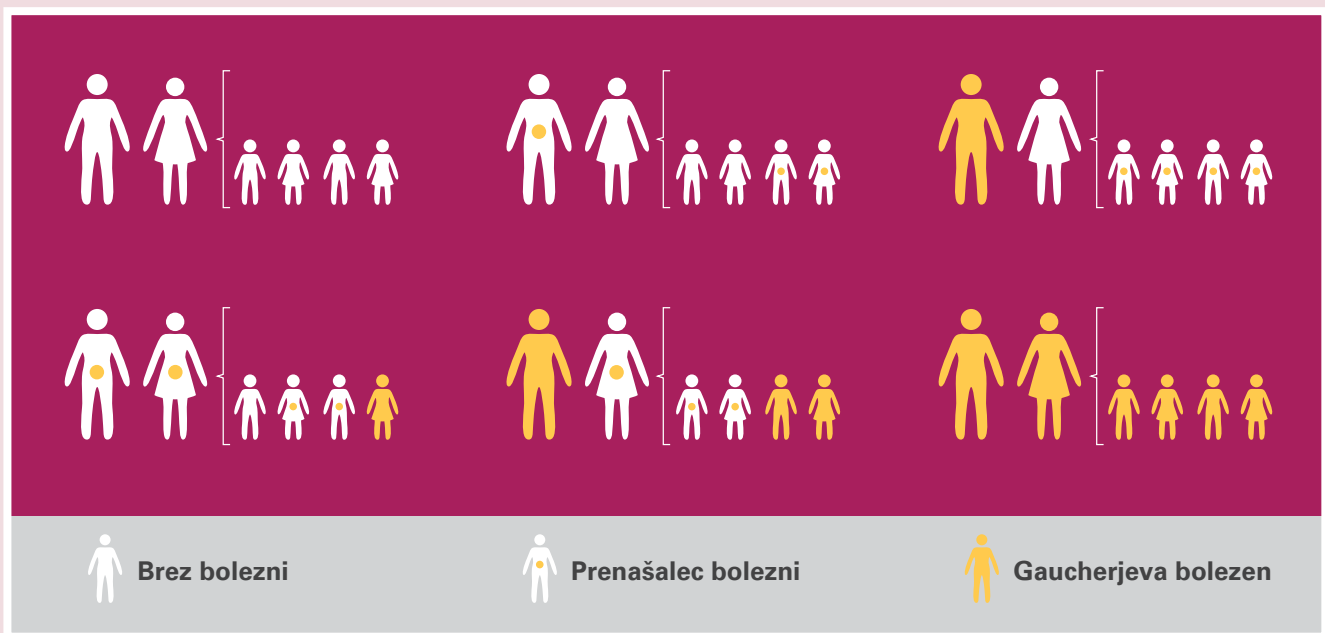
Ta vrsta dedovanja se imenuje avtosomno recesivno dedovanje. Avtosomno pomeni, da okvarjeni geni prizadenejo oba spola enako. Recesivno pomeni, da sta za pojav bolezni potrebni dve okvarjeni kopiji. Če podedujete kopijo okvarjenega gena od samo enega starša, ne boste dobili Gaucherjeve bolezni, boste pa prenašalec recesivnega gena.

Čeprav prenašalec ne razvije znakov Gaucherjeve bolezni, lahko prenese okvarjeni gen na svojega otroka, če je tudi partner prenašalec okvarjenega gena.

Čeprav imamo vsi genske mutacije, pa redko srečamo partnerja z enako gensko mutacijo. Ravno zato se nekatere bolezni redko pojavljajo.

Kot je razvidno iz diagrama, bo v primeru, da ste Vi in Vaš partner prenašalca gena, pri vsaki nosečnosti:

- 25 % verjetnost, da bo vaš otrok zdrav
- 50 % verjetnost, da vaš otrok ne bo zbolel, bo pa prenašalec okvarjene kopije gena enega izmed staršev
- 25 % verjetnost, da dobite otroka z Gaucherjevo boleznijo



Ali obstaja preiskava, s katero se lahko določi dednost Gaucherjeve bolezni?

Pri Gaucherjevi bolezni gre za genetsko motnjo, zato so vsi bližnji sorodniki oseb s to boleznijo izpostavljeni tveganju za obolenje ali pa prenašalci »Gaucherjevih genov«. Ljudem, ki so imeli v družini primere Gaucherjeve bolezni, se svetuje pogovor z zdravnikom o možnostih genetskega testiranja. S krvno preiskavo se lahko ugotovi, ali ima oseba Gaucherjevo bolezen oziroma ali je njen prenašalec. V zgodnji nosečnosti je prav tako mogoče prenatalno testiranje za Gaucherjevo bolezen. Genetska svetovalnica je na voljo vsem parom, ki so prenašalci oziroma imajo v družini Gaucherjevo bolezen.



Kako bo Gaucherjeva bolezen vplivala na moje življenje?

Osebe z Gaucherjevo boleznijo ter njihove družine in prijatelji se morajo spopasti z vrsto čustvenih in socialnih izzivov, ki se pojavijo poleg vseh fizičnih omejitev in zapletov, neposredno povezanih z boleznijo. Gaucherjevo bolezen je mogoče zdraviti.

Ena najpogostejših čustvenih dilem, ki jih povzroča Gaucherjeva bolezen, je povezana z občutkom izoliranosti in nepoznavanja bolezni. Bolniki se marsikdaj počutijo zelo negotovo, saj se najrazličnejši

simptomi lahko pojavijo kadarkoli, poleg tega so lahko bolj ali manj izraženi. Ta negotovost dodatno otežuje ustvarjanje kratkoročnih in dolgoročnih načrtov.

Osebe z Gaucherjevo boleznijo in prenašalci Gaucherjevih genov so postavljeni pred težavne odločitve glede sklepanja zakonske zveze in starševstva. Ali bo imela oseba z Gaucherjevo boleznijo na primer dovolj moči za vzgojo otrok? Ali bo bolezen vplivala tudi na njene otroke?

Obvladovanje bolečine

Bolečina pri Gaucherjevi bolezni je lahko zmerna do močna. Kostna kriza lahko na primer v najhujši fazi omeji običajne dejavnosti, bolnik lahko dela samo počasne gibe, ne more spati in včasih mora celo v bolnišnico. Odrasli in starši otrok z Gaucherjevo boleznijo lahko, skupaj z zdravniki, določijo najboljši način za odpravljanje bolečin. Lahko se tudi naučijo prilagoditi način življenja, načrtovati dnevne aktivnosti in omiliti bolečine, ne morejo pa si zagotoviti neodvisnosti.

Boj proti utrujenosti

Drugi izziv, s katerim se morajo spopasti bolniki Gaucherjeve bolezni, je utrujenost, ki jo povzročata anemija in povečana jetra in/ali vranica. Osebe s hudo anemijo se lahko počutijo utrujene, tudi če so prespale vso noč. Nekaterim otrokom lahko primanjkuje moči in energije za igro z drugimi otroki. Otroci imajo lahko tudi težave s koncentracijo med poukom in pisanjem domače naloge. Osebam z Gaucherjevo boleznijo lahko povzročajo napor čisto običajne dejavnosti. Večina bolnikov pa po drugi strani lahko opravlja običajne aktivnosti, če znajo biti zmerni in ravnati v skladu z načrti družinskih članov, prijateljev, učiteljev ali drugih oseb, ki jim zagotavljajo podporo.

Zunanji videz in kako se spopasti s to težavo

Osebe, ki imajo povečana jetra ali vranico ali so nižje rasti, imajo lahko precej težav z zunanostjo. Otroci ali odrasli so lahko tarče zbadljivk ali posmeha, da so »debeli«, »noseči«, »majhni« ali »drugačni«. To je lahko še posebno mučno za otroke, ki tako lahko med odraščanjem trpijo zaradi negativne samopodobe. Za reševanje teh težav bo morda potrebna strokovna pomoč.

Kako lahko pomagam svojemu otroku, da bo ostal aktiven?

Starši in učitelji so lahko nagnjeni k »razvajanju« otrok z Gaucherjevo boleznijo, saj ti rastejo počasneje in se zdijo precej mlajši od vrstnikov.

- Zaradi povečanih jeter ali vranice, občutljivosti za zlome kosti ter drugih potencialnih simptomov so lahko otroci z Gaucherjevo boleznijo manj gibljivi in se zato ne morejo ukvarjati s kontaktnimi športi. Lahko pa odkrijejo privlačnost drugih dejavnosti, kot so plavanje, kolesarjenje ali ples.
- Pri najstnikih z Gaucherjevo boleznijo lahko puberteta nastopi pozneje, čeprav se večina adolescentov izenači s svojimi vrstniki v poznejših najstniških letih. Vendar je adolescenca obdobje, ko sta lastna samopodoba in sprejemanje med vrstniki zelo pomembni za zdravo duševno počutje. Če »ne ujamejo koraka« z vrstniki, se lahko v najstniškem obdobju, ki je že samo po sebi burno, pojavijo psihične težave.
- Otroke, ki so huje prizadeti zaradi Gaucherjeve bolezni, je pomembno spodbujati k razvoju zunanjih interesov in aktivnosti ter sposobnosti za zdravo socializacijo. Otroci tisto, česar ne morejo storiti, pogosto kompenzirajo z odličnostjo na drugih področjih. Zdravnik in družina lahko skupaj skušajo odkriti najprimernejše aktivnosti za otroka z Gaucherjevo boleznijo. Večina šol razvija alternativne programe aktivnosti za otroke s fizičnimi omejitvami.



*Otroke, ki imajo
Gaucherjevo bolezen,
je treba spodbujati
k razvoju zunanjih
interesov in aktivnosti.*


S kakšnimi izzivi se lahko srečajo starši otroka, ki ima Gaucherjevo bolezen?

Vzgoja otroka z Gaucherjevo boleznijo je prav poseben izziv. Starši želijo zaščititi zdravje svojega otroka, ne da bi ga prikrajšali za vse koristi, ki jih dobi pri sodelovanju v šolskih in družbenih dejavnostih. Zdravniki in drugi zdravstveni delavci lahko družinam pomagajo pri iskanju ravnotežja med tema potrebama.

Zdravniki in zdravstveni delavci lahko pomagajo staršem pri odločanju, katere aktivnosti najbolj ustrezajo sposobnostim otroka in prinašajo najmanj tveganj za poškodbe. Poleg tega lahko pomagajo pri načrtovanju zdravljenja in urnika, ki se najbolje ujema z urnikom družine.

Zdravniki, zdravstveni delavci in socialne službe lahko tudi pomembno pomagajo staršem pri reševanju težav, ki se nanašajo na spremembe v družinski dinamiki. Družinska dinamika in odnosi med brati in sestrami se lahko spremenijo, ko se spremeni intenzivnost pozornosti, ki je namenjena otroku z Gaucherjevo boleznijo.

Lahko nastopijo tudi napetosti v zakonu, ali pa lahko bratje, sestre in/ali starši trpijo zaradi občutka krivde in jeze. Starši lahko v sodelovanju z zdravstvenimi delavci najdejo odgovore na takšne in podobne izzive.



Odrasle osebe, ki jih je bolezen močno prizadela, morajo biti pripravljene na kompromise glede načina življenja.

S kakšnimi izzivi se lahko srečajo odrasli z Gaucherjevo boleznijo?

Osebe, ki se s simptomi Gaucherjeve bolezni prvič srečajo kot odrasli, lahko težko sprejmejo diagnozo, saj se spominjajo časov, ko so zlahka usklajevali družinske, službene in družbene obveznosti. Nenaden pojav resnih simptomov lahko zmoti življenjske in poslovne načrte. Fizične omejitve, ki jih prinaša Gaucherjeva bolezen, lahko vplivajo na neodvisnost in mobilnost posameznika.

Odrasli, ki jih je bolezen močno prizadela, morajo biti pripravljene na kompromise glede načina življenja, spremeniti morajo na primer življenjski slog, presoditi glede svojih zmožnosti in se prilagoditi novim razmeram. Te prilagoditve lahko otežijo sprejemanje bolezni.

Lahko se tudi zgodi, da se oseba navadi na življenje s simptomi Gaucherjeve bolezni in se popolnoma sprijazni z manjšo kakovostjo življenja.



Kako sprejeti, da trpite za kronično boleznijo?

Osebe z Gaucherjevo boleznijo, ne glede na starost, imajo lahko težave s sprejemanjem dejstva, da imajo kronično bolezen. Nekateri lahko zanikajo, da so simptomi bolezni tako hudi, kot v resnici so, drugi pa ne želijo verjeti, da jim zdravniški nadzor in zdravljenje lahko pomagata.

Zavračanje bolezni je normalen odziv na presenečenje, strah in negotovost, ki jih povzroča takšna diagnoza. Nekaterim lahko celo pomaga, saj se tako lahko še naprej ukvarjajo z običajnimi aktivnostmi. Dolgoročno pa je lahko nevarno, še posebej pri zdravljenju

Gaucherjeve bolezni. To se nanaša predvsem na primere, ko oseba zaradi zavračanja bolezni ne dobi prave zdravstvene oskrbe ali jo dobi pozneje, kot bi jo lahko. To lahko privede do napredovanja bolezni, poslabšanja simptomov in potencialno nepopravljive škode na organih.

Osebe z Gaucherjevo boleznijo in njihove družine lahko dobijo najrazličnejše oblike pomoči pri reševanju tovrstnih čustvenih težav: od drugih bolnikov, zdravnikov, družine in na internetu.



Kaj je encimsko nadomestno zdravljenje?

Ker gre pri ljudeh z Gaucherjevo boleznijo za pomanjkanje encimske aktivnosti glukocerebrozidaze, je logičen pristop k zdravljenju nadomeščanje manjkajočega encima. Ravno to je cilj encimskega nadomestnega zdravljenja. Bolniki dobivajo imiglucerozo – modificirano obliko naravnega encima glukocerebrozidaza, ki se pridobiva s tehnologijo rekombinantne DNK – intravenozno (z infuzijo) in v pravih časovnih presledkih (na primer dvakrat na mesec).

Z encimskim nadomestnim zdravljenjem se odstranjujejo nakopičeni nerazgrajeni cerebrozidi v lizosomih znotraj celic. Znaki in simptomi bolezni se tako zmanjšajo ali izginejo.

Encimsko nadomestno zdravljenje je vseživljenjska oblika zdravljenja, skupni odmerek encima pa se določi glede na telesno maso posameznika.

Bolnikom z Gaucherjevo boleznijo se lahko predpišejo tudi različni postopki za ublažitev simptomov, na primer splenektomija, zamenjava kolka in/ali zdravila proti bolečinam.

Encimsko nadomestno zdravljenje (ENZ) Gaucherjeve bolezni je postalo dostopno leta 1991, danes pa se tako zdravi več kot 3000 bolnikov po vsem svetu.

Dodatne informacije in pomoč:

1. Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije (www.gaucher-drustvo.si)
2. www.cybermed.hr
3. www.genzyme.com



Genzyme Europe B.V.

Predstavništvo za Slovenijo in Hrvaško
Hektorovičeva 2, 10000 Zagreb, Hrvaška

www.genzyme.com

Tel.: + 385 (0) 1 6386 250

Fax: + 385 (0) 1 6386 254