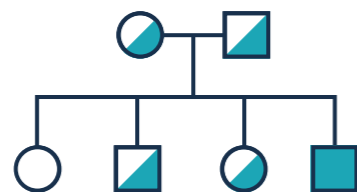


Kaj naj storim, če imam diagnozo Gaucherjeve bolezni?

Pravilna diagnoza pomeni, da lahko pravočasno dobite pomoč ustreznih strokovnjakov. Zaradi narave dedovanja Gaucherjeve bolezni lahko diagnoza poleg pomembnih posledic za vaše zdravje vpliva tudi na vašo družino. Zato se je pomembno posvetovati s svojim zdravnikom ali strokovnjakom za genetiko o pripravi družinskega drevesa.



Čeprav to ni diagnostično orodje, lahko analiza družinskega drevesa pomaga pri odločitvi, ali bi bilo potrebno testirati katerega od vaših sorodnikov. Vaš zdravnik bo pripravil družinsko drevo s kvadrati, ki predstavljajo moške, in krogi, ki predstavljajo ženske. Osenčeni simboli so osebe z mutiranim genom, medtem ko na pol osenčeni simboli predstavljajo prenašalce mutiranega gena. Ta preprosta metoda omogoča povzemanje velikih količin informacij v preprost diagram, ki zdravnikom pomaga do vzorca dedovanja.

Kako naj svojo družino seznanim s svojim stanjem?

Obveščanje članov družine, da jih morda ogroža Gaucherjeva bolezen, je lahko nespodbudno. Vaš zdravnik, medicinska sestra ali svetovalca za genetiko vam lahko pomagajo poiskati najboljši način, kako obvestiti družino. Da bi bili pripravljeni na iskren in uvideven pogovor s svojo družino, se pred pogovorom posvetujte s temi zdravstvenimi delavci. Tako lahko pomagata do zgodnje diagnoze tistih, ki so izpostavljeni tveganju. Obstajajo številna združenja bolnikov, ki lahko zagotovijo dodatne informacije in podporo.

Ali obstaja zdravljenje Gaucherjeve bolezni?

Gaucherjeve bolezni ni mogoče pozdraviti, vendar so na voljo zdravila, ki lahko pomagajo pri nadzoru nad boleznijo. Vaš zdravnik lahko poizve, ali je zdravilo primerno za vas in katero zdravilo bi bilo ustrezno.

Dodatne informacije

redkebolezni

Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni

080 8845 redke.bolezni@kclj.si
www.redkebolezni.si

Literatura

1. SIDRANSKY, E. Gaucher disease: complexity in a "simple" disorder. *Mol Genet Metab* 2004; 83(1-2): 6-15.
2. SIDRANSKY, E. et al. Gaucher disease clinical presentation. Dostopno na povezavi: <http://emedicine.medscape.com/article/944157-clinical> Zadnji obisk: 27/08/15.
3. THOMAS, AS. et al. Diagnosing Gaucher disease: an on-going need for increased awareness amongst haematologists. *Blood Cells Mol Dis* 2013; 50(3): 212-7.
4. MISTRY, P. et al. Consequences of diagnostic delays in type 1 Gaucher disease: the need for greater awareness among hematologists-oncologists and an opportunity for early diagnosis and intervention. *Am J Hematol* 2007; 82(8): 697-701.
5. BURROWS, TA. et al. Prevalence and management of Gaucher disease. *Pediatric Health Med Ther* 2011; 2: 59-73.
6. MISTRY, PK. et al. A reappraisal of Gaucher disease diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol* 2011; 86(1): 110-5.
7. GAUCHER ZDRUŽENJE. Dedovanje. Dostopno na povezavi: http://gaucher.org.uk/about_gaucher/inheritance Zadnji obisk: 28/08/15.



GAUCHERJEVA BOLEZEN IN VAŠA DRUŽINA

Informativna brošura za bolnike z Gaucherjevo boleznijo



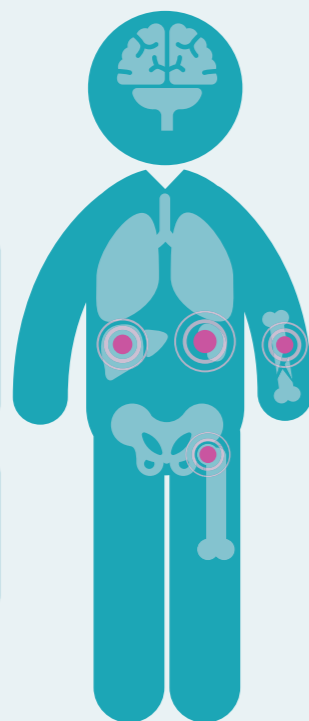
Gaucherjeva bolezen je redka dedna bolezen. Upamo, da bo ta brošura odgovorila na nekatera vprašanja, ki jih morda imate o vzrokih, znakih in simptomih Gaucherjeve bolezni in o tem, kako je podedovana. V brošuri so tudi priporočila o tem, kaj storiti, če je vam ali vašemu družinskemu članu diagnosticirana ta bolezen.

Kakšni so simptomi Gaucherjeve bolezni?

Simptomi Gaucherjeve bolezni se razlikujejo od osebe do osebe.¹ Pri nekaterih je Gaucherjeva bolezen lahko blaga ali brez simptomov.^{1,2} Najpogostejši simptomi so:

- Povečan ali občutljiv trebuh oz. abdomen²⁻⁴
- Trajna krvavitev ali pogoste podplutbe²⁻⁴

Simptomi, ki jih imajo nekateri bolniki z Gaucherjevo boleznijo*



Upočasnjena rast (pri otrocih)^{3,4}

Povečan ali občutljiv trebuh zaradi povečane vranice (znan kot splenomegalija)²⁻⁴

Jetra so prav tako lahko povečana (znano kot hepatomegalija)²

Nepojasnjena trajna krvavitev ali pogoste podplutbe (zaradi nizkega števila trombocitov, znanega kot trombocitopenija)²⁻⁴

Bolečine v kosteh/sklepih ali zlomi kosti²⁻⁴

*Ti simptomi niso specifični za Gaucherjevo bolezen in morda ne bodo potrdili diagnoze Gaucherjeve bolezni. Če ste v skrbeh, se posvetujte s svojim zdravnikom.

Kaj povzroča Gaucherjevo bolezen?

Gaucherjeva bolezen je redka dedna bolezen, ki jo povzroča pomanjkanje, odsotnost ali nepopolno delovanje encima, imenovanega glukocerebrosidaza.⁵ Sčasoma lahko to povzroči kopičenje maščobnih snovi v celicah, imenovano glukocerebrosid.⁶

Gen, odgovoren za Gaucherjevo bolezen, se lahko prenese prek več generacij in tako lahko vpliva na številne bližnje in daljne sorodnike.

Kako diagnosticiramo Gaucherjevo bolezen?

Simptomi Gaucherjeve bolezni so zelo različni in so lahko podobni številnim drugim, bolj pogostim stanjem.³ To pomeni, da zdravniki ne morejo vedno zlahka diagnosticirati Gaucherjeve bolezni, zato je postopek diagnoze pri nekaterih bolnikih lahko dolgotrajen.³ Če pa vaš zdravnik sumi, da bi lahko imeli Gaucherjevo bolezen, je diagnozo mogoče potrditi s preprostim krvnim testom.

Kako se Gaucherjeva bolezen prenaša v družini?

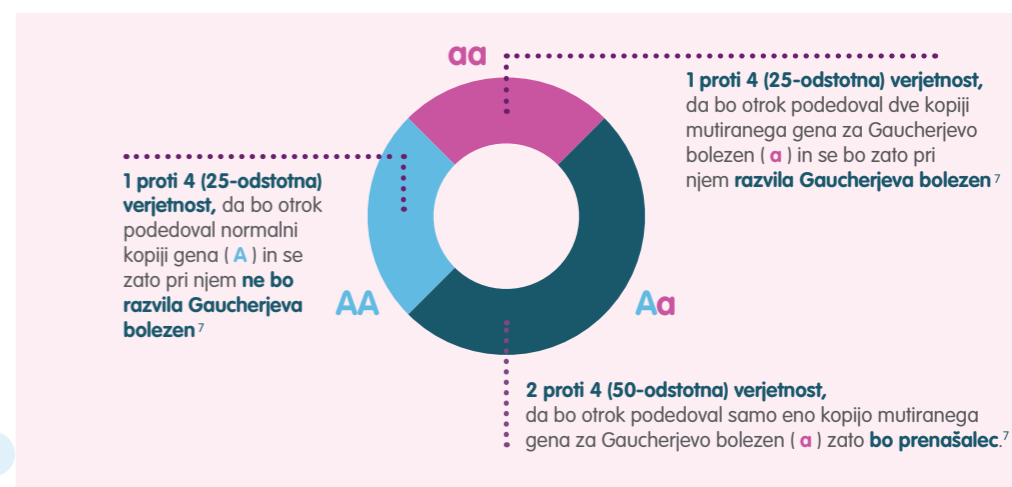
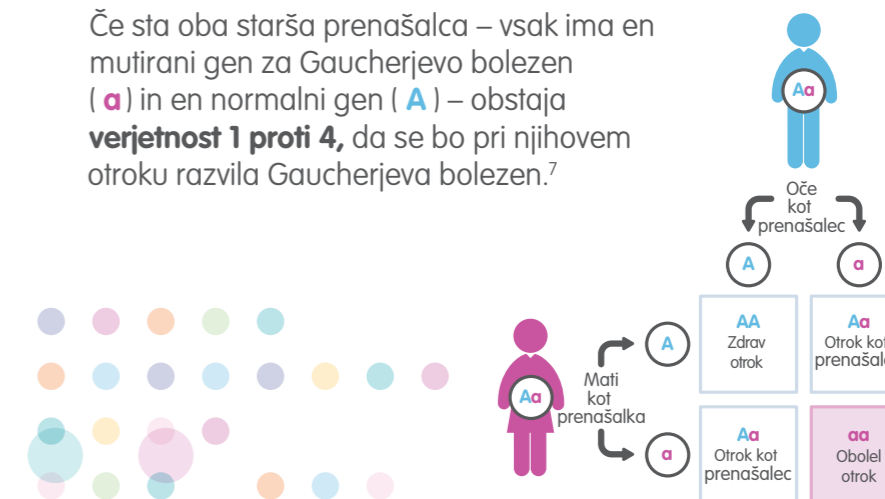
Gaucherjeva bolezen ni nalezljiva, temveč dedna bolezen, ki se lahko prenese s staršev na otroke. Vsaka celica v človeškem telesu vsebuje kromosome – strukture, podobne nitkam, ki nosijo genetske informacije. Kromosomi obstajajo v parih. Za vsak par je eden od kromosomov podedovan od matere in drugi od očeta.

Gen, odgovoren za Gaucherjevo bolezen, je na kromosomu 1.⁵ Za razvoj Gaucherjeve bolezni mora otrok podedovati dve kopiji kromosoma 1, ki vsebujeta mutirano različico gena za Gaucherjevo bolezen (po enega od vsakega starša).⁷ Zato je Gaucherjeva bolezen znana kot avtosomna recesivna bolezen.⁷

Druge osebe so lahko prenašalci Gaucherjeve bolezni, če imajo en kromosom, ki vsebuje mutirani gen za Gaucherjevo bolezen, in en kromosom, ki vsebuje normalni gen.⁷ Gaucherjeva bolezen se ne more razviti pri prenašalcu mutiranega gena, lahko pa prenašalec prenese mutirani gen na svoje otroke.⁷

Avtosomno recesivno dedovanje

Če sta oba starša prenašalca – vsak ima en mutirani gen za Gaucherjevo bolezen (**a**) in en normalni gen (**A**) – obstaja **verjetnost 1 proti 4**, da se bo pri njihovem otroku razvila Gaucherjeva bolezen.⁷



Te verjetnosti so enake pri vsaki nosečnosti.⁷ Če že imate tri otroke brez Gaucherjeve bolezni, to ne pomeni, da se bo pri četrtem otroku zagotovo razvila bolezen.

Tudi če otrok podeduje dve kopiji mutiranega gena za Gaucherjevo bolezen, se lahko resnost simptomov znatno razlikuje, zato nekateri nimajo očitnih simptomov Gaucherjeve bolezni.¹