

**SVEŽE** 20:45 **Olimpija šele po izvajanju 11-metrovk izločila Brežice**

SLOVENIJA **INGLAS**

## Gaucherjeva bolezen – kakšni so znaki te redke bolezni

Ljubljana, 21.10.2020, 0:15 | Posodobljeno pred 22 urami

**PREDVIDEN ČAS BRANJA: 4 min**

AVTOR  
P.R.



**Gaucherjeva bolezen je dedna presnovna motnja. Povzroča bolečine v kosteh, slabokrvnost, povečana jetra in vranico ter posledično otekel trebuh ter težave z modricami in krvavitvami. Obstajajo trije tipi bolezni. Nekatere vrste Gaucherjeve bolezni lahko povzročijo hude poškodbe možganov in tudi smrt. Z Gaucherjevo boleznijo tipa 1 pa lahko ob pravi terapiji dokaj normalno živimo.**

### Kaj je Gaucherjeva bolezen?

Gaucherjeva bolezen je dedna. Gre za motnjo delovanja lizosomov, zaradi katere se maščobne snovi kopičijo v kostnem mozgu, jetrih in vranici. To kopičenje oslabi kosti in poveča organe, zato ti ne morejo delovati, kot bi morali. Gaucherjeva bolezen ni ozdravljiva, vendar doživljenjska encimska nadomestna terapija lahko lajša simptome in močno izboljša kakovost življenja.



Gaucherjeva bolezen | FOTO: Arhiv ponudnika

### Katere so vrste Gaucherjeve bolezni?

Obstajajo trije tipi Gaucherjeve bolezni. Vsi povzročajo podobne simptome v organih in kosteh. Nekatere oblike bolezni prizadenejo tudi možgane.

**Gaucherjeva bolezen tipa 1:** prizadene vranico, jetra, kri in kosti. Ne vpliva na možgane ali hrbtnjačo. Čeprav ni ozdravljiva, njeno napredovanje lahko zaustavimo z encimsko nadomestno terapijo. Pri nekaterih ljudeh so simptomi blagi. Drugi imajo hude podplutbe, čutijo utrujenost in bolečino, zlasti v kosteh in trebuhu. Simptomi se lahko pojavijo v kateri koli starosti, od otroštva do zrelosti.

**Gaucherjeva bolezen tip 2** je redka oblika motnje in prvi simptomi se pojavijo pri dojenčkih, mlajših od šest mesecev. Povzroča povečano vranico, težave z gibanjem in hude poškodbe možganov. Otroci s tem stanjem umrejo v dveh do treh letih.

**Gaucherjeva bolezen tipa 3** se običajno izrazi pred 10. letom starosti in povzroča nepravilnosti kosti in organov ter nevrološke (možganske) težave. Terapija za nevrološke težave žal še ne obstaja, so pa v teku številne klinične študije. Ljudje z Gaucherjevo boleznijo tipa 3 imajo skrajšano življenjsko dobo.



Gaucherjeva bolezen | FOTO: Arhiv ponudnika

### Kako pogosta je Gaucherjeva bolezen?

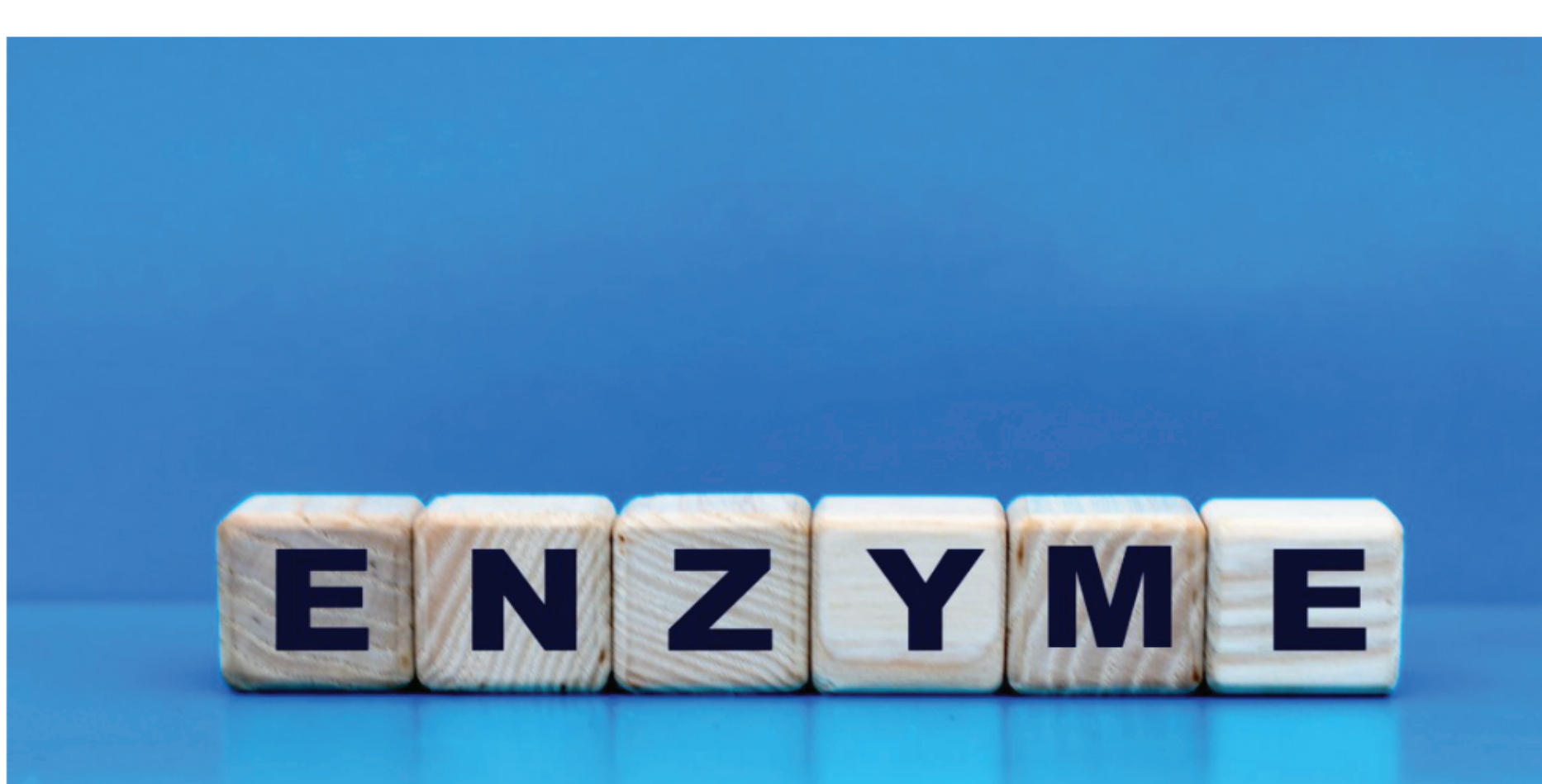
Gaucherjeva bolezen je redka. V Sloveniji s to boleznijo živi 22 bolnikov.

### Kdo bo verjetno zbolel za Gaucherjevo boleznijo?

Vsakdo ima lahko to motnjo, toda ljudje judovskega (vzhodnoevropskega) aškenazijskega porekla imajo pogostejše Gaucherjevo bolezen tipa 1. Med ljudmi aškenazijskega judovskega porekla ima motnje (skoraj) eden od 450 in eden od 10 nosi gensko spremembo, ki povzroča Gaucherjevo bolezen.

### Kaj povzroča Gaucherjevo bolezen?

Gaucherjeva bolezen je dedna presnovna motnja. Ljudje z Gaucherjevo boleznijo nimajo dovolj encima, imenovanega glukocerebrozidaza. Ta encim sodeluje pri razgradnji maščobe, imenovane glukocerebrozid. Če telo nima dovolj tega encima, se glukocerebrozid kopiči v celicah (t. i. Gaucherjeve celice), le-te pa se kopičijo v vranici, jetrih, kostnem mozgu in možganih. To kopičenje povzroča širok spekter težav in simptomov, npr. oteženo delovanje organov, slabšo proizvodnjo krvnih celic in oslabeitev kosti.



Če telo nima dovolj encima glukocerebrozidaze, se maščoba, imenovana glukocerebrozid, kopiči v celicah in povzroča širok spekter težav in simptomov. | FOTO: iStock

### Kakšni so simptomi Gaucherjeve bolezni?

Simptomi Gaucherjeve bolezni se od osebe do osebe razlikujejo. Nekateri ljudje z Gaucherjevo boleznijo imajo blage simptome ali jih sploh nimajo. Pri drugih lahko povzročijo resne zdravstvene težave in smrt. Znaki vseh treh oblik Gaucherjeve bolezni vključujejo:

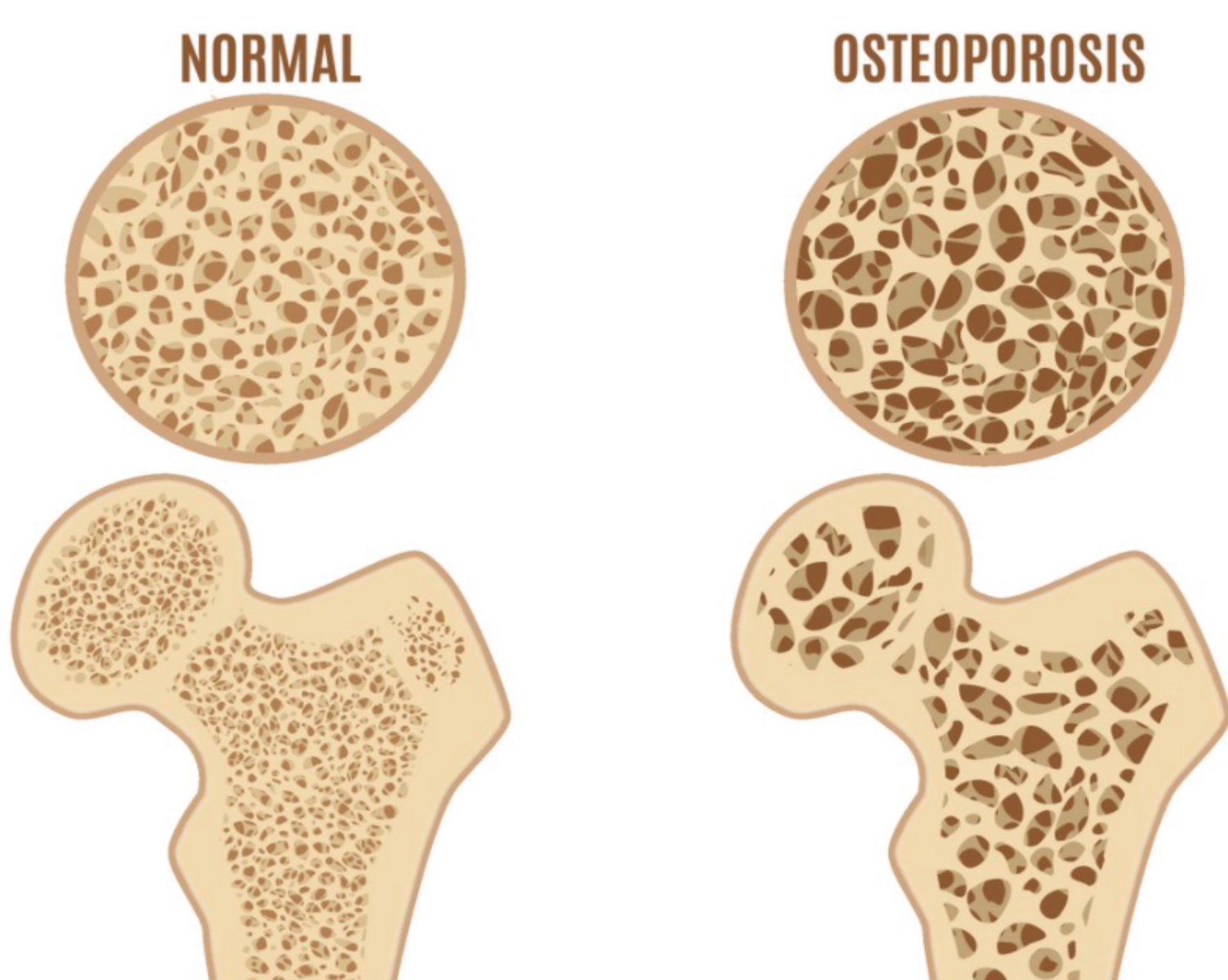
#### 1. Težave, ki vplivajo na organe in kri

Ljudje z Gaucherjevo boleznijo lahko opazijo vrsto simptomov v krvi in organih. Včasih se na koži razvijejo rjave pigmentirane lise. Simptomi se gibljejo od blagih do hudih in vključujejo:

- **anemijo oz. pomanjkanje** rdečih krvnih celic: kopičenje maščob v kostnem mozgu negativno vpliva na tvorbo rdečih krvnih celic, ki prenašajo kisik po telesu;
- **povečane organe:** zaradi kopičenja maščob vranica in jetra postajajo večja, zaradi česar se trebuh poveča in postane občutljiv. Povečana vranica vpliva na znižano število trombocitov (krvne celice, ki pomagajo pri strjevanju krvi) in težave s krvavitvami.
- **težave z modricami, krvavitvami in strjevanjem krvi:** Nizko število trombocitov povzroči, da imajo ljudje z Gaucherjevo boleznijo modrice. Njihova kri se ne strdi, kot bi se morala. Obstajajo nevarnosti močnih ali dolgotrajnih krvavitev, tudi po manjših poškodbah, operacijah ali krvavitvi iz nosu.
- **utrujenost:** zaradi posledic anemije bolniki z Gaucherjevo boleznijo pogosto občutijo utrujenost.

#### 2. Težave s pljuči:

Maščobe se lahko kopičijo v celicah pljuči, zaradi česar pride do oteženega dihanja.



Bolniki z Gaucherjevo boleznijo imajo lahko simptome v kosteh in sklepih. | FOTO: iStock

#### 3. Težave, ki vplivajo na kosti:

- **bolečino:** zmanjšan pretok krvi povzroča bolečine v kosteh. Artritis, bolečine v sklepih in poškodbe sklepov so pogosti znaki Gaucherjeve bolezni.
- **osteonekrozo:** Ta bolezen, znana tudi kot avaskularna nekroza, je posledica pomanjkanja kisika v kosti. Zaradi pomanjkanja kisika se kostno tkivo zlomi na drobne koščke in umre.
- **krhkimi kostmi:** Gaucherjeva bolezen povzroča osteoporozo, stanje, ki se pojavi, ko kosti ne dobijo dovolj kalcija. Zaradi osteoporoze (in osteopenije, blage oblike osteoporoze) se lahko kosti zlahka zlomijo. Oslabljene kosti lahko vodijo do nepravilnosti okostja.

#### 4. Težave, ki vplivajo na možgane in možgansko deblo:

Gaucherjeva bolezen tipa 2 in 3 poleg simptomov v krvi, organih in kosteh povzroča tudi nevrološke (možganske) težave. Dojenčki z Gaucherjevo boleznijo tipa 2 te simptome razvijejo v prvih šestih mesecih življenja. Ob rojstvu imajo lahko kožne nepravilnosti. Simptomi Gaucherjeve bolezni tipa 3 se pojavijo do 10. leta starosti in sčasoma postanejo vse hujši.

Vsebina je nastala v sodelovanju s podjetjem Takeda Slovenija.

C-ANPROM/SI/GAUD/0008

Naročnik oglasa je AETAS d.o.o.

GAUCHERJEVA BOLEZEN | REDKA BOLEZEN | ZNAKI

