

GAUCHEROVA
BOLEST
RANA
DIJAGNOZA

Pripremila i financira Takeda

GAUCHEROVA BOLEST
I VAŠA OBITELJ

**Informativna brošura za bolesnike
s Gaucherovom bolešću**



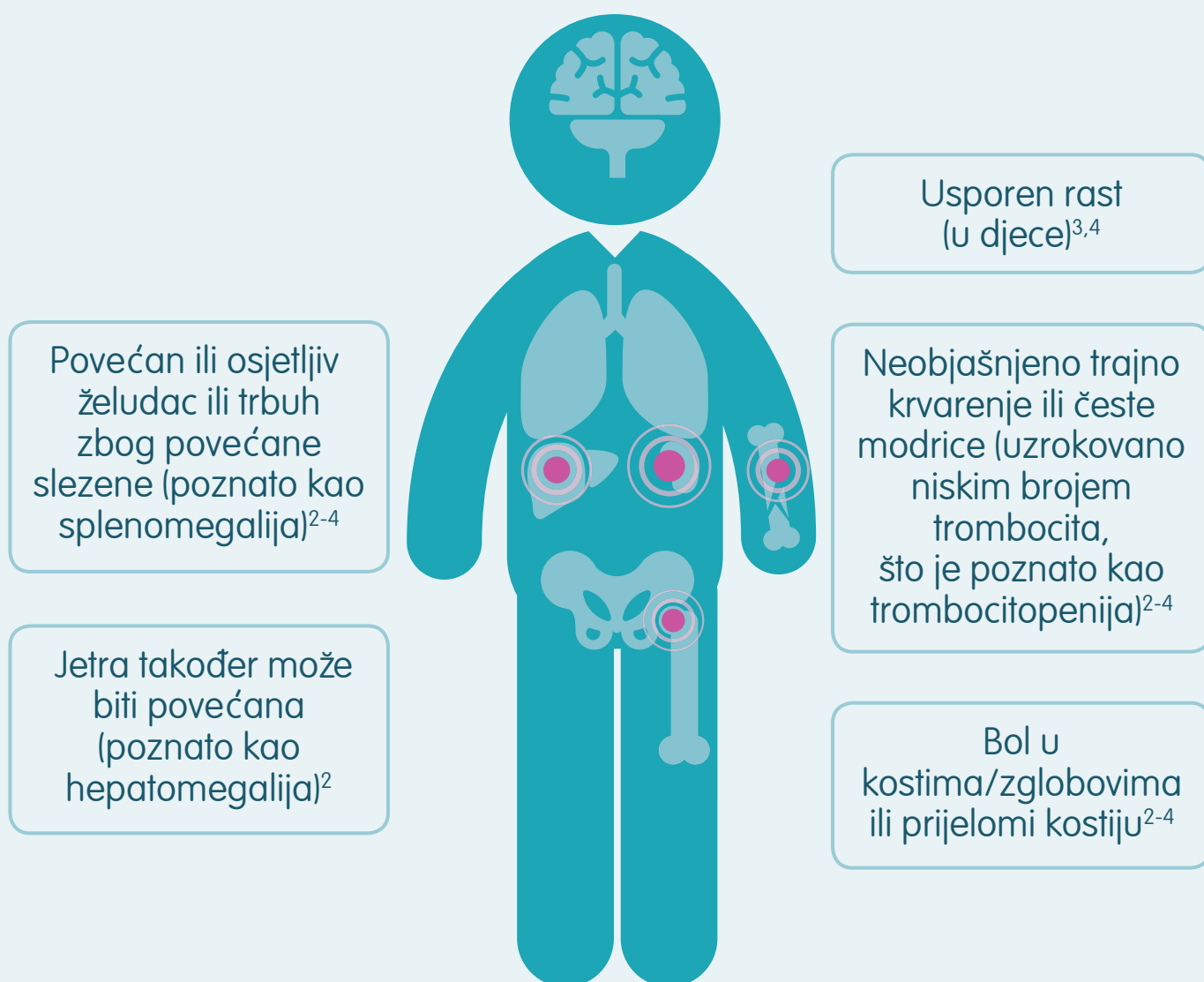
Gaucherova bolest je rijetka nasljedna bolest. Nadamo se da će ova brošura odgovoriti na neka pitanja koja možda imate o uzrocima, znakovima i simptomima Gaucherove bolesti i o tome kako se nasljeđuje. Brošura također daje preporuke o tome što činiti ako je vama ili članu vaše obitelji dijagnosticirana ova bolest.

Koji su simptomi Gaucherove bolesti?

Simptomi Gaucherove bolesti razlikuju se od osobe do osobe.¹ Kod nekih ljudi, Gaucherova bolest može biti blaga ili bez simptoma.^{1,2} Najčešći simptomi su:

- Otečen ili osjetljiv želudac ili trbuh²⁻⁴
- Uporno krvarenje ili česte modrice²⁻⁴

Simptomi koje mogu imati pojedini ljudi s Gaucherovom bolešću*



*Ovi simptomi nisu specifični za Gaucherovu bolest i možda neće potvrditi dijagnozu Gaucherove bolesti. Posavjetujte se sa svojim liječnikom ako ste zabrinuti.

Što uzrokuje Gaucherovu bolest?

Gaucherova bolest je rijetka nasljedna bolest uzrokovana manjkavošću, odsutnošću ili nepotpunim djelovanjem enzima zvanog glukocerebrosidaza.⁵ Tijekom vremena, to može dovesti do nakupljanja tvari pod nazivom glukozilceramid u stanicama.⁶

Gen odgovoran za Gaucherovu bolest može se prenositi kroz nekoliko generacija i tako potencijalno utjecati na mnoge bliske i daleke rođake.

Kako se dijagnosticira Gaucherova bolest?

Simptomi Gaucherove bolesti se uvelike razlikuju i mogu nalikovati mnogim drugim, češćim stanjima.³ To znači da liječnicima nije uvijek lako dijagnosticirati Gaucherovu bolest i proces postavljanja dijagnoze u nekih bolesnika može biti spor.³ Međutim, ako Vaš liječnik sumnja da možda imate Gaucherovu bolest, tada se dijagnoza može potvrditi jednostavnim testom iz krvi.

Kako se Gaucherova bolest prenosi u obitelji?

Gaucherova bolest nije zarazna, ali je nasljedno stanje koje se može prenijeti s roditelja na djecu. Svaka stanica u ljudskom tijelu sadrži kromosome, koji su strukture nalik nitima koje nose genetske informacije. Kromosomi postoje u parovima. Za svaki par, jedan kromosom se nasljeđuje od majke, a drugi od oca.

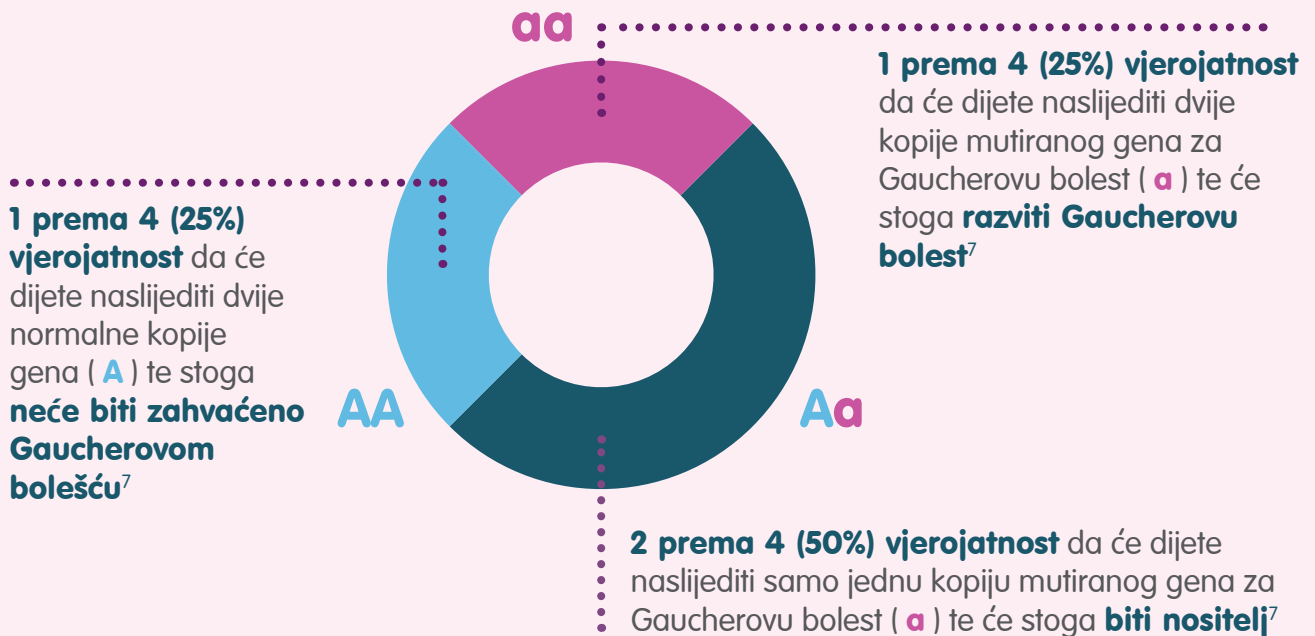
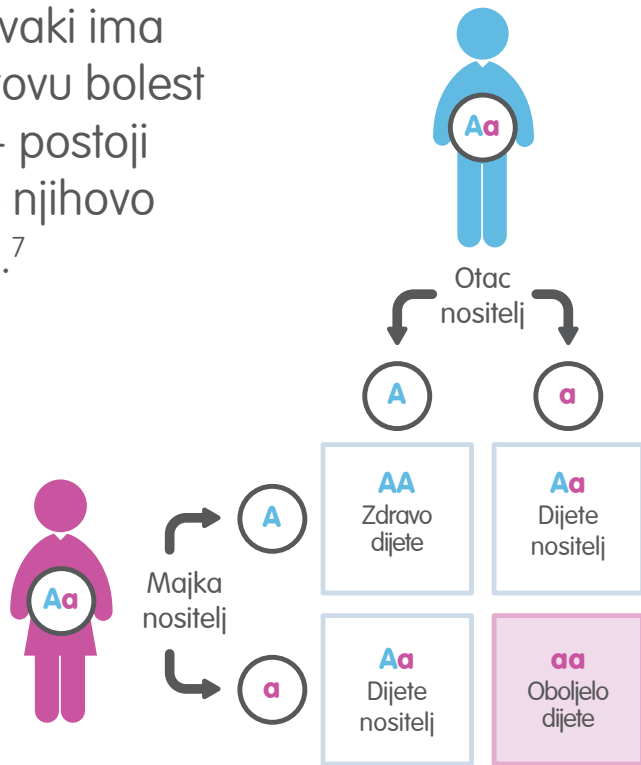
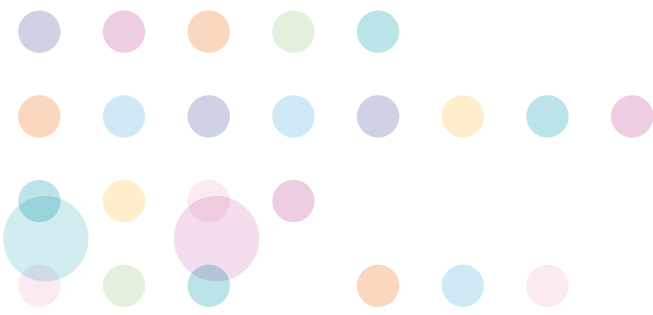
Gen odgovoran za Gaucherovu bolest nalazi se na kromosomu 1.⁵ Kako bi se razvila Gaucherova bolest, osoba mora naslijediti dvije kopije kromosoma 1 koje sadrže mutiranu verziju gena za Gaucherovu bolest (jednu od svakog roditelja).⁷ Stoga je Gaucherova bolest poznata kao autosomna recesivna bolest.⁷

Drugi ljudi mogu biti nositelji Gaucherove bolesti ako imaju jedan kromosom koji sadrži mutirani gen za Gaucherovu bolest i jedan kromosom koji sadrži normalan gen.⁷ Gaucherova bolest se ne može razviti u nositelja, ali on može prenijeti mutirani gen na svoju djecu.⁷



Autosomno recesivno nasljeđivanje

Ako su oba roditelja nositelji - svaki ima jedan mutirani gen za Gaucherovu bolest (**a**) i jedan normalan gen (**A**) - postoji **vjerojatnost 1 prema 4** da će njihovo dijete razviti Gaucherovu bolest.⁷

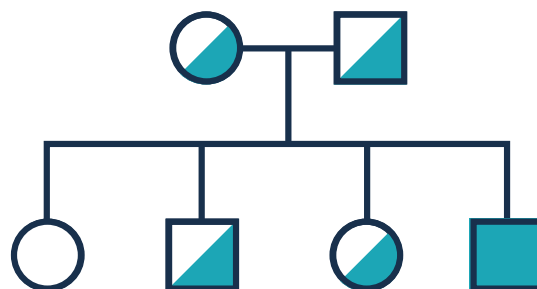


Ovi su izgledi isti za svaku trudnoću.⁷ Ako već imate troje djece bez Gaucherove bolesti, to ne znači da će četvrto dijete definitivno razviti bolest.

Čak i ako dijete naslijedi dvije kopije mutiranog gena za Gaucherovu bolest, ozbiljnost simptoma može znatno varirati, tako da neki nemaju vidljive simptome Gaucherove bolesti.¹

Što bih trebao/la učiniti ako mi je dijagnosticirana Gaucherova bolest?

Točna dijagnoza znači da možete pravodobno dobiti pomoć od odgovarajućih stručnjaka. Zbog nasljedne prirode Gaucherove bolesti, pored važne posljedice po vaše zdravlje, dijagnoza može imati i učinak na vašu obitelj. Stoga je važno savjetovati se sa svojim liječnikom ili genetskim savjetnikom o izradi obiteljskog stabla.



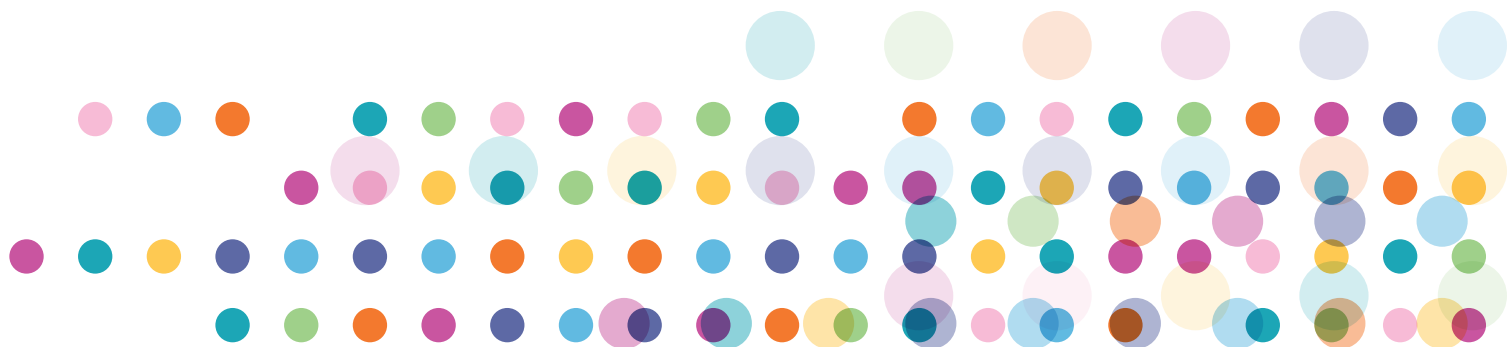
Iako to nije dijagnostički alat, analiza obiteljskog stabla može pomoći u odluci treba li testirati nekog od vaših rođaka. Vaš liječnik će nacrtati obiteljsko stablo, s kvadratima koji predstavljaju muškarce i krugovima koji predstavljaju žene. Osjenčani simboli su osobe koje imaju mutirani gen, dok poluosjenčani simboli predstavljaju nositelje mutiranog gena. Ova jednostavna metoda omogućava sažimanje velike količine informacija u jednostavan dijagram, koji pomaže liječnicima kako bi uočili uzorak nasljeđivanja.

Kako bih trebao/la priopćiti svojoj obitelji o mom stanju?

Priopćiti članovima svoje obitelji da su možda izloženi riziku od Gaucherove bolesti može djelovati obeshrabrujuće. Vaš liječnik, medicinska sestra ili genetski savjetnik mogu vam pomoći kako im to najbolje priopćiti. Kako biste bili spremni za iskren i obziran razgovor sa svojom obitelji, prije razgovora potražite savjet ovih medicinskih djelatnika. Time možete pomoći u dobivanju rane dijagnoze i onih koji su izloženi riziku. Postoje i brojne udruge bolesnika koje mogu pružiti dodatne informacije i potporu.

Postoji li liječenje za Gaucherovu bolest?

Ne postoji lijek za Gaucherovu bolest, međutim, dostupno je određeno liječenje koje može pomoći u zbrinjavanju bolesti. Vaš liječnik može o tome razgovarati s vama, je li i koji je lijek prikladan za Vas.



Usluge podrške

Hrvatski savez za rijetke bolesti
Ivanićgradska 38, 10 000 Zagreb
Tel: 0800 99 66
<http://www.rijetke-bolesti.hr/>

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. Dostupno na: <http://emedicine.medscape.com/article/944157-clinical> Pristupano: 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 UDRUGA. Nasljeđivanje. Dostupno na: http://gaucher.org.uk/about_gaucher/inheritance Pristupano: 28/08/15.