

# Gaucherova bolest i Vaša obitelj

## Informativni letak za bolesnike s Gaucherovom bolešću



Nadamo se kako će ovaj letak odgovoriti na neka od pitanja koja možda imate o nasljeđivanju Gaucherove bolesti te dati savjet i podršku u prenošenju značenja ove dijagnoze Vašoj užoj i široj obitelji.

### Literatura

1. Mistry, PK, et al. Consensus conference: A reappraisal of Gaucher disease - diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol.* 2011; 86(1): 110-115
2. Gaucher udruga. Nasljeđivanje. Dostupno na: [http://www.gaucher.org.uk/about\\_gaucher/inheritance](http://www.gaucher.org.uk/about_gaucher/inheritance) [pristup siječanj 2015.]
3. Burrows, TA, et al. Prevalence and management of Gaucher disease. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics.* 2011; 2: 59-73

# Što je Gaucherova bolest?

Gaucherova bolest je rijetka nasljedna bolest uzrokovana manjkavošću, odsutnošću ili nepotpunim djelovanjem enzima zvanog glukocerebrozidaza.<sup>1</sup>

Tijekom vremena, to može dovesti do nakupljanja otpadne tvari pod nazivom glukocerebrozid u stanicama.<sup>1</sup>

## Kako se Gaucherova bolest pojavljuje u obitelji?

Gaucherova bolest nije zarazna, ali je nasljedno stanje koje se može prenijeti s roditelja na djecu prema uzorku ilustriranom u nastavku.<sup>2</sup>

Svaka stanica u ljudskom tijelu sadrži kromosome, strukture nalik nitima koje nose genetske informacije. Ti kromosomi postoje u parovima i svaka će osoba naslijediti jedan od majke, a drugi od oca.<sup>2</sup>

Gen odgovoran za Gaucherovu bolest pronađen je na kromosomu 1.<sup>3</sup> Potrebno je naslijediti dvije kopije ovog kromosoma koje sadrže mutiranu verziju ovog gena za Gaucherovu bolest (jedan od svakog roditelja) da bi razvili bolest. Stoga je Gaucherova bolest poznata kao *autosomna recesivna* bolest.<sup>2</sup>

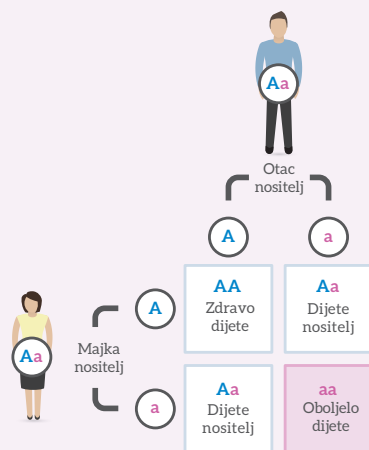
U osobe koja ima jedan kromosom koji sadrži mutirani gen za Gaucherovu bolest i jedan kromosom koji sadrži normalan gen neće se razviti Gaucherova bolest. Taj tip osobe naziva se nositelj i može prenijeti mutirani gen na svoju djecu.<sup>2</sup>

Način na koji se Gaucherova bolest može prenijeti u obitelji prikazan je u dijagramu na desnoj strani.

Ako su oba roditelja nositelji Gaucherove bolesti (svaki roditelj ima jedan mutirani gen za Gaucherovu bolest „a“, i jedan normalan gen „A“) postoji rizik da:<sup>2</sup>

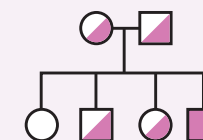
- 1 od 4 (25%) njihove djece naslijedi dvije normalne kopije gena (A), te stoga neće biti zahvaćeno Gaucherovom bolešću.
- 2 od 4 (50%) njihove djece naslijedi samo jednu kopiju mutiranog gena te će stoga biti nositelj.
- 1 od 4 (25%) njihove djece naslijedi dvije kopije mutiranog gena za Gaucherovu bolest (aa) te će se u njih razviti Gaucherova bolest.

### Autosomno recesivno nasljeđivanje



Gen odgovoran za Gaucherovu bolest može se prenositi na nekoliko generacija i tako potencijalno utjecati na mnoge bliske i daleke rođake. Kako procijenili rizik nasljeđivanja Gaucherove bolesti za Vaše rođake, liječnik će Vas upitati o Vašoj obiteljskoj povijesti bolesti i izraditi mapu obiteljskog stabla koristeći simbole koji predstavljaju genetske odnose; to se naziva *analiza obiteljskog stabla*.

Dijagram obiteljskog stabla prikazan ovdje zapravo je isti kao i dijagram koji prikazuje nasljeđe autosomnog recesivnog obilježja, ali je izražen u jednostavnijem obliku.



## Što je analiza obiteljskog stabla?

U obiteljskom stablu, kvadrati prikazuju muškarce, krugovi žene, a osjenčani simboli su osobe koje imaju mutirani gen. Poluosjenčani simboli predstavljaju nositelje mutiranog gena.

Ova jednostavna metoda omogućava sažimanje velike količine informacija u jednostavan dijagram, koji liječnici zatim mogu koristiti kako bi uočili uzorak nasljeđivanja i izračunali rizik za svakog člana obitelji.

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

Gaucherova bolest je kompleksno stanje s različitim simptomima koji se mogu propustiti ili pogrešno dijagnosticirati. Pojedini ljudi sa Gaucherovom bolešću mogu imati nekoliko ili biti bez simptoma. Kao takva, točna dijagnoza znači da možete pravodobno dobiti pomoć od odgovarajućih specijalista.

Zbog nasljedne prirode ovog poremećaja,

pored važne posljedice po Vaše zdravlje, dijagnoza može imati učinak i na Vašu obitelj. Stoga je važno savjetovati se sa svojim liječnikom ili genetskim savjetnikom o izradi obiteljskog stabla. Iako nije dijagnostički alat, analiza obiteljskog stabla može pomoći pri odluci o testiranju nekog od Vaših rođaka.

## Kako bih trebao/la priopćiti svojoj obitelji o svom stanju?

Priopćiti članovima svoje obitelji da su možda izloženi riziku od Gaucherove bolesti može djelovati kao obeshrabrujući zadatak. Vaš liječnik, medicinska sestra ili genetski savjetnik mogu Vam pomoći kako im to najbolje priopćiti.

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.

Kako biste bili spremni za iskren i obziran razgovor sa svojom obitelji, prije razgovora potražite savjet ovih medicinskih djelatnika.