

Boala Gaucher și transmiterea ei

Boala Gaucher este o boală genetică rară. Este cauzată de o mutație genetică care împiedică funcționarea normală a unei enzime numite **glucocerebrozidază**.¹ Această enzimă are rolul de a descompune o substanță numită **glucozilceramidă**. Dacă enzima nu funcționează corect sau nu funcționează deloc, atunci glucozilceramida se acumulează în timp în celule. Acest lucru afectează organismul.²

Cum se transmite boala Gaucher în familie?

Boala Gaucher are o transmitere autozomal recesivă. Acest lucru înseamnă că, pentru a dezvolta boala Gaucher, o persoană trebuie să moștenească două copii (alele) ale genei mutante pentru boala Gaucher - câte una de la fiecare părinte. Astfel, probabilitatea ca un copil să aibă boala Gaucher depinde de statusul mutației pe care îl au părinții. (Cel care are o genă mutantă pentru boala Gaucher și o genă normală se numește purtător; el nu va dezvolta boala Gaucher, dar poate transmite gena mutantă copiilor săi).³

Mutațiile părinților	Riscul de:		
	a nu fi afectat	a fi purtător	a dezvolta boala Gaucher
Purtător Purtător	25% (1 din 4)	50% (2 din 4)	25% (1 din 4)
Boala Gaucher Neafectat		100% (4 din 4)	
Boala Gaucher Boala Gaucher			100% (4 din 4)

Gena responsabilă pentru boala Gaucher poate fi transmisă timp de mai multe generații, cu potențialul de a afecta rude cu grad mai apropiat sau mai îndepărtat.

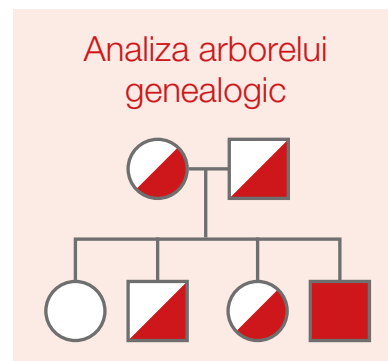
Elaine: *“Contează foarte mult să ai un frate cu care să vorbești și care să înțeleagă ceea ce mi se întâmplă.”*

Ce înseamnă analiza arborelui genealogic?

Pentru a evalua riscul transmiterii bolii Gaucher la rude, medicul vă va face istoricul familial și va schița arborele genealogic folosind simboluri pentru reprezentarea legăturilor genetice; aceasta se numește analiza arborelui genealogic sau analiza pedigrului.

În acest arbore genealogic (vezi diagrama), pătratele reprezintă persoanele de sex masculin, iar cercurile persoanele de sex feminin. Simbolurile colorate înseamnă persoanele care au două alele ale genei mutante și care au boala Gaucher. Simbolurile colorate pe jumătate reprezintă purtătorii genei mutante.

Această metodă simplă permite ca o cantitate mare de informații să fie condensată într-o diagramă simplificată pe care apoi medicii o pot folosi pentru a urmări modul de transmitere și pentru a calcula riscul fiecărui membru al familiei.



Ce trebuie să fac dacă eu sau un membru al familiei mele a fost diagnosticat cu boala Gaucher?

Boala Gaucher este o boală complexă, cu manifestări variate care pot fi omise sau diagnosticate incorect. Un diagnostic corect înseamnă un acces mai rapid la ajutor din partea specialistului adecvat.

Natura ereditară a bolii Gaucher semnifică nu numai consecințele privind starea de sănătate a persoanei afectate, ci are implicații și pentru familia acesteia. De aceea, este important să discutați cu un medic sau un consultant genetician cu privire la realizarea arborelui genealogic. Deși nu este un instrument de diagnosticare, analiza arborelui genealogic poate ajuta la depistarea rudelor care ar trebui testate.

Cum să discuți despre boala Gaucher cu membrii familiei

Anunțarea membrilor familiei că pot fi la risc pentru boala Gaucher poate părea o sarcină dificilă. Însă, există multă susținere pe care medicii, asistentele sau consilierii geneticieni o pot oferi cu privire la cea mai potrivită modalitate de a comunica cu rudele. Cereți sfatul acestor specialiști în domeniul medical înainte de a vorbi cu familia, astfel încât să fiți pregătit pentru o discuție deschisă și argumentată, care va înlesni diagnosticul și tratamentul precoce al celor aflați la risc.

Există de asemenea mai multe organizații de pacienți care pot furniza mai multe informații și suport.

Virginia: *“În ansamblu, cred că boala Gaucher ne-a apropiat mai mult familia. Ne-am legat într-un fel pe care alte familii nu cred că îl au.”*

Referințe:

1. Burrow TA, et al. Prevalence and management of Gaucher disease. *Pediatr Health Med Ther* 2011;2:59–73.
2. Mistry PK, et al. A reappraisal of Gaucher disease diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol* 2011;86:110–115.
3. Gauchers Association. Inheritance. Available at: http://gaucher.org.uk/about_gaucher/inheritance; Accesat: August 2018.



Material dezvoltat și susținut de Takeda.
Copyright 2019 Takeda Pharmaceutical Company Limited.
Toate drepturile rezervate.
C-ANPROM/RO/VPR/0014 | Data pregătirii: Martie 2021
Nr. viză ANMMDMR: 19264/01.03.2021



Acest material este susținut de IGA.

TAKEDA PHARMACEUTICALS S.R.L.
Piața Presei Libere, Nr. 3-5, Et. 15,
Clădirea City Gate Turn SUD, Aripa Dreaptă
Sector 1, București
Tel: +40213350391, Fax: +40213350394