

Boala Gaucher și familia

Broșură de informare
pentru persoanele
cu boală Gaucher

Ivana (persoană cu boală Gaucher tip 3)

Boala Gaucher este o boală genetică rară. Această broșură vă răspunde la unele dintre întrebările pe care le puteți avea cu privire la această boală - cauză, simptome, diagnostic, moștenire și tratament.





Gustavo (persoană cu boală Gaucher tip 1)



Katrin (persoană cu boală Gaucher tip 1)

Ce este boala Gaucher?

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 **glucocerebrozid** (denumită și glucozilceramidă). Dacă enzima nu funcționează corect sau nu funcționează deloc, atunci glucocerebrozidul se acumulează în timp în celule. Acest lucru afectează organismul.²

Care sunt simptomele bolii Gaucher?

Simptomele bolii Gaucher variază de la o persoană la alta.³ Pentru unele persoane, boala Gaucher se manifestă ușor sau nu se manifestă deloc.^{3,4}

Simptome resimțite de unele persoane cu boală Gaucher*

Cele mai frecvente simptome

Stomac sau abdomen mărit în volum sau cu sensibilitate din cauza creșterii în volum a splinei (denumită splenomegalie)⁴⁻⁶

Sângerare persistentă inexplicabilă sau frecvente vânătăi (cauzate de un număr mic de trombocite, denumit trombocitopenie)⁴⁻⁶



Alte simptome frecvente

Întârziere în creștere (la copii)^{5,6}

Mărirea ficatului (denumită hepatomegalie)⁴

Durere osoasă/articulară sau fracturi^{4,6}

Aceste manifestări nu sunt specifice bolii Gaucher și pot să nu constituie un diagnostic de boală Gaucher. În cazul în care prezentați aceste manifestări, discutați cu medicul.

Elaine: "În jurul vârstei de 4 sau 5 ani prezentam semnele clasice de boală Gaucher: un abdomen foarte proeminent, pielea foarte palidă, membrele mele erau foarte subțiri și mă învinețeam foarte ușor."

Cum este diagnosticată boala Gaucher?

Manifestările bolii Gaucher variază mult și pot fi confundate cu cele asociate unor afecțiuni mult mai frecvente.⁵ Acest lucru înseamnă că boala Gaucher nu este întotdeauna ușor de diagnosticat de către medici, iar procesul diagnosticării poate fi lent în cazul anumitor pacienți.⁵ Însă, dacă medicul suspectează că suferiți de boala Gaucher, atunci diagnosticul va fi confirmat cu un simplu test de sânge.

Ivana: "Doctorii spitalului din orașul meu nu știau ce se întâmplă. Nici măcar nu auziseră despre boala Gaucher."

Cum se moștenește boala Gaucher?

Boala Gaucher este o boală genetică - ea este transmisă de la părinți la copii.

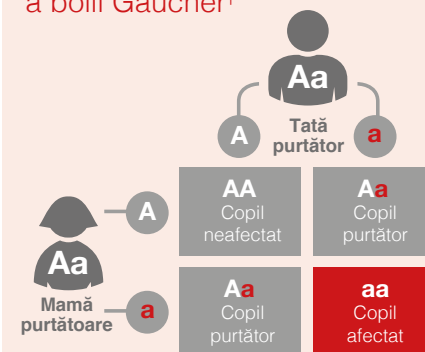
Fiecare celulă a organismului uman conține perechi de cromozomi - structuri asemănătoare unor benzi, care poartă informație genetică. Fiecare cromozom al perechii provine unul de la mamă și celălalt de la tată. Astfel, pentru fiecare genă o persoană moștenește o copie, sau **alelă**, de la fiecare părinte.⁷ Gena responsabilă pentru boala Gaucher se găsește pe cromozomul 1.¹

Pentru a dezvolta boala Gaucher, persoana trebuie să moștenească două copii ale genei mutante de boală Gaucher - câte una de la fiecare părinte. Aceasta se numește moștenire de tip **autozomal recesiv**.⁷

Persoanele care moștenesc un singur cromozom ce conține gena mutantă pentru boala Gaucher se numesc **purtători**. Ei nu vor dezvolta boala Gaucher, dar vor putea transmite gena mutantă copiilor lor.⁷

¹Dacă ambii părinți sunt purtători - fiecare dintre ei având o genă mutantă de boală Gaucher (a) și o genă normală (A) - există o probabilitate de 1 la 4 ca boala Gaucher să fie prezentă la copilul lor. De asemenea, există o probabilitate de 2 la 4 pentru copil să fie purtător și de 1 la 4 ca el să nu fie afectat. Aceste probabilități sunt aceleași la fiecare sarcină. Ceea ce nu înseamnă că dacă trei copii nu au boala Gaucher, cel de-al patrulea sigur o va dezvolta.

Moștenire autozomal recesivă a bolii Gaucher[†]



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."



Ivana (persoană cu boală Gaucher tip 1)

Cum se tratează boala Gaucher?

Boala Gaucher nu se vindecă, dar există anumite tratamente care ajută la gestionarea bolii. Acestea nu se potrivesc tuturor persoanelor cu boală Gaucher. Medicul va discuta cu dumneavoastră despre opțiunile potrivite.

Virginia: *“Mă simt norocoasă că am fost diagnosticată la o vârstă atât de fragedă și, de asemenea, că am putut începe tratamentul imediat. Fiindcă acum mă simt cu adevărat sănătoasă și trăiesc din plin.”*

Servicii de suport



Alianța Internațională pentru Boala Gaucher (IGA)

O organizație care reprezintă interesele pacienților și grupurilor cu boala Gaucher oriunde în lume

gaucheralliance.org

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(1):110–115.
3. Sidransky E. Gaucher disease: complexity in a “simple” disorder. *Mol Genet Metab* 2004;83(1–2):6–15.
4. Sidransky E, *et al.* Gaucher disease. Updated August 2016. Available at: <http://emedicine.medscape.com/article/944157-clinical>; Accesat: August 2018.
5. Thomas AS, *et al.* Diagnosing Gaucher disease: an on-going need for increased awareness amongst haematologists. *Blood Cells Mol Dis* 2013;50(3):212–217.
6. 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.
7. 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/VP/00151 Data pregătirii: Martie 2021
Nr. viză ANMMDMR: 19264/01.03.2021

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

