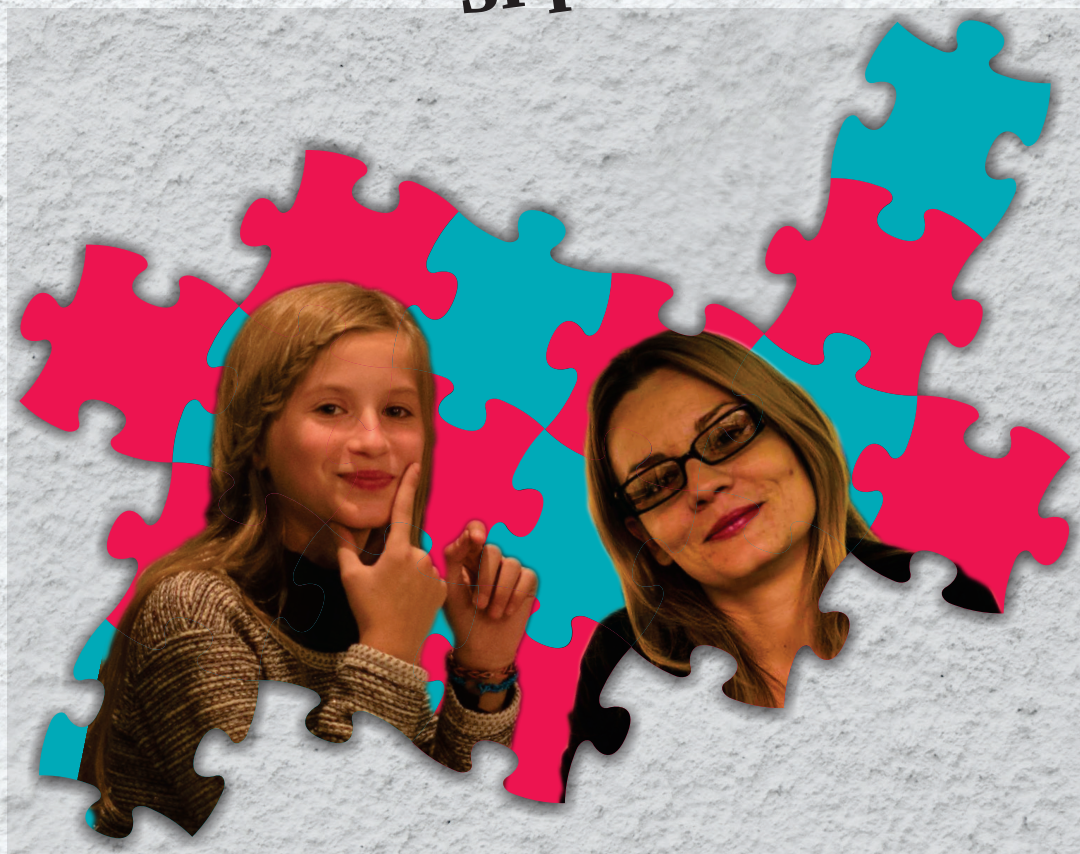


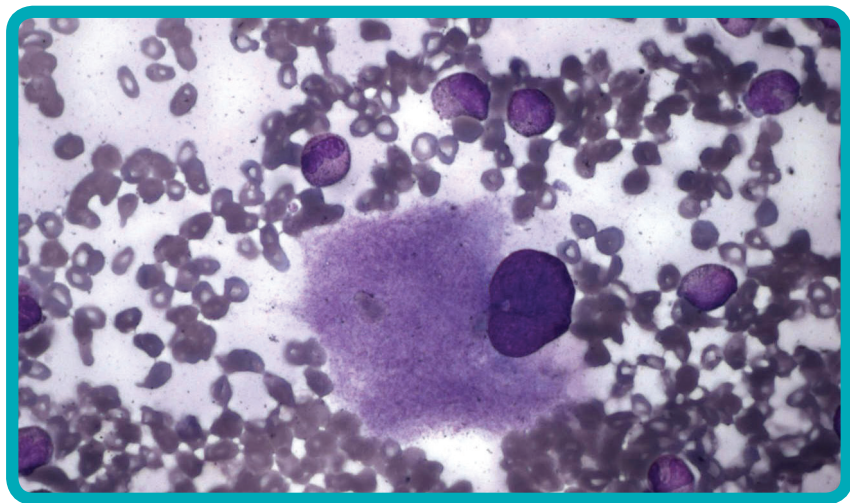
SËMUNDJA
GOSHE
(GAUCHER)
TIP 1





ÇFARË ËSHTË SËMUNDJA GAUCHER?

Sëmundja Gaucher është një sëmundje e rrallë e trashëguar (gjenetike), çrregullim me mungesë të enzimës. Simptomat variojnë nga të buta në të rënda dhe mund të shfaqen në çdo periudhë, nga foshnjëria në moshë të vjetër. Ato mund të përfshijnë anemi (hemoglobinë e ulët), lodhje (këputje), njolla nxirreje të lehta dhe tendenca të gjakrrjedhjes. Mund të ndodhë që të kemi një shpretkë dhe mëlçi të zmadhuar me një stomak që del në pah, si dhe dhimbje të eshtrave, humbje të fortësisë dhe dendësisë së eshtrave, me një rritje të rrezikut të thyerjeve.



Njerëzit me sëmundjen Gaucher nuk kanë nivele të mjaftueshme të aktivitetit të një enzime të quajtur glukocerebrozidazë. Kjo enzimë ndihmon trupin të shkatërrojë qelizat e konsumuara dhe si rezultat, akumulon një substancë yndyrore të quajtur glukocerebroside zakonisht në shpretkë, mëlçi, palcë kockore, rrallë herë në mushkëri dhe në disa lloje të sëmundjes Gaucher në sistemin nervor qendror.

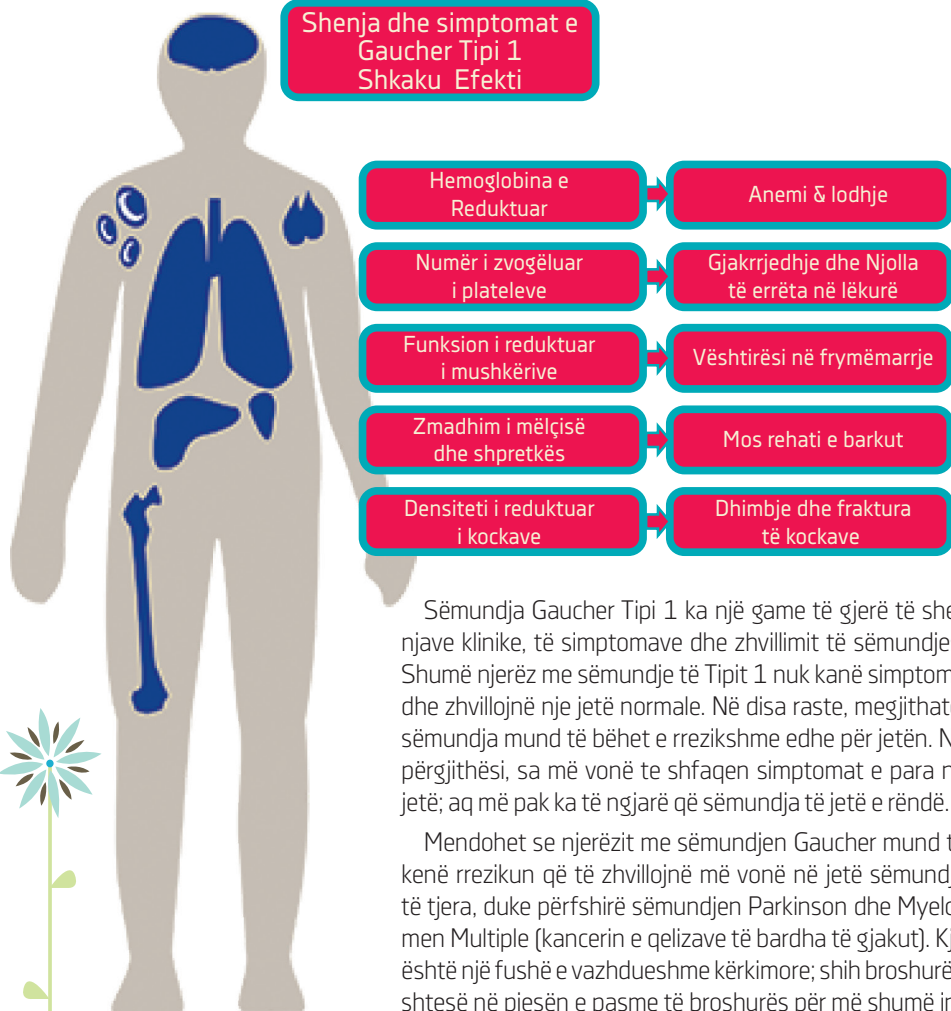
Forma më e zakonshme e Sëmundjes Gaucher (Tipi 1) prek 1 në 100,000 persona të popullsisë së përgjithshme, por 1 në 850 persona nga ata me prejardhje hebreje (Ashkenazi), megjithëse jo të gjithë ata që trashëgojnë gjenet e ndryshuara nga ky çrregullim do t'i shfaqin simptomat.

Në rastin e rrallë të Sëmundjes Gaucher në Neuronopatinë (Llojet 2 dhe 3), ndodhin simptoma neurologjike të cilat përfshijnë një çrregullim të lëvizjes së syrit (oculomotor apraxia), mungesë stabiliteti (ataxia), ngërçe (kontraksione), humbje të aftësive dhe nganjëherë një shkallë vështirësish të të mësuarit (çrregullim të përpunimit qendror auditiv). Fëmijët me sëmundje Gaucher të tipit 2 zakonisht vdesin brenda disa viteve të para të jetës.

TIPI 1 GOSHE

Sëmundja Gaucher e tipit 1, forma më e zakonshme, shpesh, por në mënyrë të gabuar, referohet si sëmundja Gaucher e të Rriturve. Individë të të gjitha moshave mund të preken prej saj. Kjo formë e sëmundjes Gaucher që në përgjithësi nuk ndikon në sistemin nervor, ndonjëherë është referuar si sëmundje Gaucher jo-neuronopatike.

Shenja dhe simptomat e Gaucher Tipi 1 Shkaku Efekti



Sëmundja Gaucher Tipi 1 ka një game të gjerë të shenjave klinike, të simptomave dhe zhvillimit të sëmundjes. Shumë njerëz me sëmundje të Tipit 1 nuk kanë simptoma dhe zhvillojnë një jetë normale. Në disa raste, megjithatë, sëmundja mund të bëhet e rrezikshme edhe për jetën. Në përgjithësi, sa më vonë të shfaqen simptomat e para në jetë; aq më pak ka të ngjarë që sëmundja të jetë e rëndë.

Mendohet se njerëzit me sëmundjen Gaucher mund të kenë rrezikun që të zhvillojnë më vonë në jetë sëmundje të tjera, duke përfshirë sëmundjen Parkinson dhe Myelomen Multiple (kancerin e qelizave të bardha të gjakut). Kjo është një fushë e vazhdueshme kërkimore; shih broshurën shtesë në pjesën e pasme të broshurës për më shumë informacion.

SIMPTOMAT

Simptomat skeletale të përfshirjes së kockave mund të ndodhin në çdo kohë në jetë: nga fëmijët në moshën 2 vjeç dhe deri në të rriturit e moshave 70. Në më shumë se gjysmën e njerëzve me sëmundje Gaucher të tipit 1, kontrolli me rreze-x zbulojnë një deformitet karakteristik të quajtur “deformimi i legenit Erlenmeyer” në kockat e kofshës.

Kockat e kofshës kanë një deformim në gjunjë (që ngjan me deformimin Erlenmeyer), në vend që të ketë një formë normale të rrumbullakët. Reduktimi i densitetit të eshtrave rrit rrezikun e thyerjes dhe është e rëndësishme që të jemi të vetëdijshëm për këtë fakt në jetën e mëvonshme.

Ndoshta shenja më e zakonshme e sëmundjes Gaucher Tipi 1 është një zmadhim i shpretkës dhe / ose mëlçisë.

Aktiviteti i rritur i shpretkës së zmadhuar mund rezultojë në një tendencë në rritje për gjakderdhje për shkak të trombociteve të ulëta, çrregullimeve me koagulimin ose lodhjen që lidhet me aneminë. Zmadhimi i shpretkës është shpesh zbulimi fillestar e më i shpeshtë dhe mund të vihet re së pari që nga moshë 6 muajshe. Shpretkë mund të zmadhohet në mënyrë të mjaftueshme për të ndikuar në lëvizjen e fëmijës dhe të tërheqë vëmendjen.

Fëmija me sëmundje të rënduar mund të jetë më shtatshkurtër se mesatarja dhe mund të marrë një qëndrim të perkulor nga pas për të mbështetur peshën e një barku të zmadhuar. Lucy, Tommy, Mackenzie & Billie

Simptoma të përgjithshme

Shenjat dhe simptomat e sëmundjes Gaucher të tipit 1:

Abdomeni

Zmadhim i mëlçisë dhe shpretkës

Mungesa e energjisë dhe qëndrueshmërisë

Respirator

Humbja e oreksit

Sistemi tretës

Gjaku

Tendenca të gjakderdhjes, të tilla si nga hunda dhe njollosje të lëkurës

Nivelet e ulëta të:

Trombociteve të gjakut (trombocitopeni)
Qelizat e kuqe të gjakut (anemia)
Qelizat e bardha të gjakut (neutropenia)
Nivele të ngritura të biomarkuesve përfshirë chitotriosidase PARC/CCL18

Vonesë në fillimin e pubertetit
Ngadalësim i shpejtësisë së rritjes së fëmijëve

Dhimbje e kockave

Dendësi e reduktuar e kockave

Zgjerimi i eshtrave mbi gju

Frakturat spontane

Infarkte akute të kockave -
“krizat e eshtrave” psh dhimbje të forta

Nekrozë e kockave
(vdekja e indeve)

Sistemi
skeletal



SI TRASHËGOHET SËMUNDJA GAUCHER?

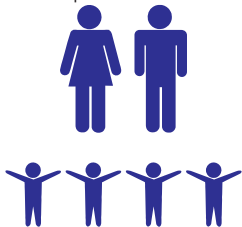
Një individ trashëgon dy kopje të çdo gjeni; një nga çdo prind. Në rastin e sëmundjes Gaucher, gjeni për prodhimin e enzimës glucocerebrosidase nuk është në gjendje të funksionojë normalisht.

Për të zhvilluar sëmundjen Gaucher, një person duhet të ketë dy kopje të këtij gjeni anormal (shpesh i referohemi si një 'mutacion'). Një person me një gjen të zakonshëm dhe një gjen mutant është një "bartës" i sëmundjes Gaucher dhe nuk do të ketë kushtin, por ka një shans 50% që ata do t'ia kalojnë "gjenin Gaucher" pasardhësve të tyre.

Shumë nga mutacionet e gjenve për sëmundjen Gaucher janë identifikuar; prandaj, testimi për bartësit është i mundur në familjet e prekura. Nëse jeni të interesuar, diskutoni këtë me qendrën tuaj të specializuar.

Mundësitë e kalimit në gjenin mutant Gaucher: Të dy prindërit kanë sëmundjen Gaucher. Të gjithë fëmijët e tyre trashëgojnë dy gjene Gaucher - një nga secili prind, prandaj të gjithë fëmijët kanë sëmundjen Gaucher.

pa Gaucher

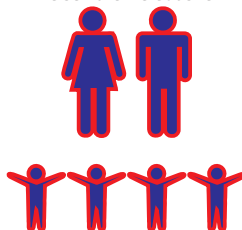


pa Gaucher

Nëse të dy prindërit kanë gjene normale për glukocerebrosidazë, secili fëmijë do të trashëgojë dy gjene normale, një nga çdo prind dhe nuk do të ketë as sëmundjen Gaucher as nuk do të jetë një bartës.

Nëse të dy prindërit kanë sëmundjen Gaucher, të gjithë fëmijët e tyre do të trashëgojnë dy gjene Gaucher dhe do të kenë edhe sëmundjen.

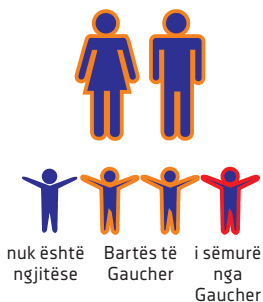
Të sëmurë me Gaucher



Të sëmurë me Gaucher



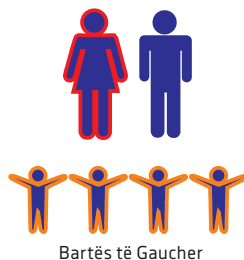
Bartës të Gaucher



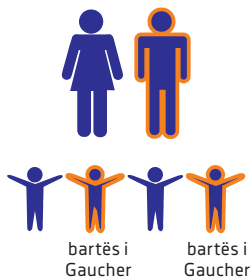
Një prind ka sëmundjen Gaucher dhe tjetri nuk është i prekur. Të gjithë fëmijët do të trashëgojnë gjenin Gaucher nga prindi i prekur dhe do të bëhen bartës, por asnjë prej fëmijëve nuk do të ketë sëmundjen Gaucher.

Një prind e ka sëmundjen Gaucher dhe prindi tjetër është një bartës. Fëmijët e tyre do të kenë një shans 50% të kenë sëmundjen Gaucher dhe 50% të jenë një bartës.

i sëmurë nga Gaucher pa Gaucher



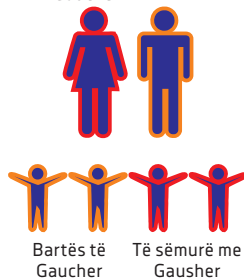
pa Gaucher bartës i Gaucher



Të dy prindërit janë bartës të sëmundjes Gaucher. Fëmijët e tyre kanë një shans 50% për të qenë bartës dhe një shans 25% për të patur sëmundje Gaucher dhe 25% për të mos qenë as i sëmurë e as bartës.

Një prind është bartës i sëmundjes Gaucher (një gjen mutant dhe një gjen normal), dhe prindi tjetër ka dy gjene normale dhe prandaj nuk është i prekur. Fëmijët e tyre kanë një shans 50% për të qenë një transportues, por asnjë nga fëmijët e tyre nuk do të ketë sëmundjen.

i sëmurë nga Gaucher bartës i Gaucher



SI DIAGNOSTIKOHET SEMUNDJA GAUCHER?

Procesi i diagnostikimit të shumë sëmundjeve, dhe sidomos i sëmundjes Gaucher, nuk është gjithmonë i drejtpërdrejtë.

Shpesh herë, pacienti fillimisht viziton mjekun e tij për një problem tjetër, si grip, për dhimbje jo specifike ose për një kontroll rutinë. Edhe pse përcaktimi i një diagnoze të sëmundjes Gaucher nuk është e vështirë, disa simptoma mund t'i ngjajnë sëmundjeve të tjera. Mjeku mund të kryejë së pari teste të tjera për të eliminuar nga fokusi çrregullime më të zakonshme. Për shembull, në rastet kur pacientët kanë numër të ulët të trombociteve, mjekët mund të testojnë së pari për leuçeminë. Nëse një pacient ankohet për dhimbje të kyçeve, mjeku fillimisht mund të dyshojë për artrit. Ndonjëherë specialistët në një njësi gjenetike, një hematolog ose një mjek i metabolizmit, mund të jenë të dobishëm në dallimin e simptomave të sëmundjes Gaucher nga sëmundje të tjera me simptoma të ngjashme.

Sëmundja Gaucher mund të dyshohet në një person që ka një zmadhim të pashpjegueshëm të shpretkës, që priret drejt gjakderdhjes, dhimbjeve të kockave, kyceve ose frakturave spontane.

Një pediatër

mund të bëjë diagnozën në një fëmijë që ankohet për dhimbje barku ose për rrjedhje të shpeshta gjaku nga hunda.

Një hematolog

mund të vendose diagnozën te një person me numër të ulët të trombociteve në gjak.

Një doktor ortopedik

mund të diagnostikojë sëmundjen Gaucher gjatë trajtimit të një personi që vuan nga fraktura të shpeshta dhe të pashpjegueshme.

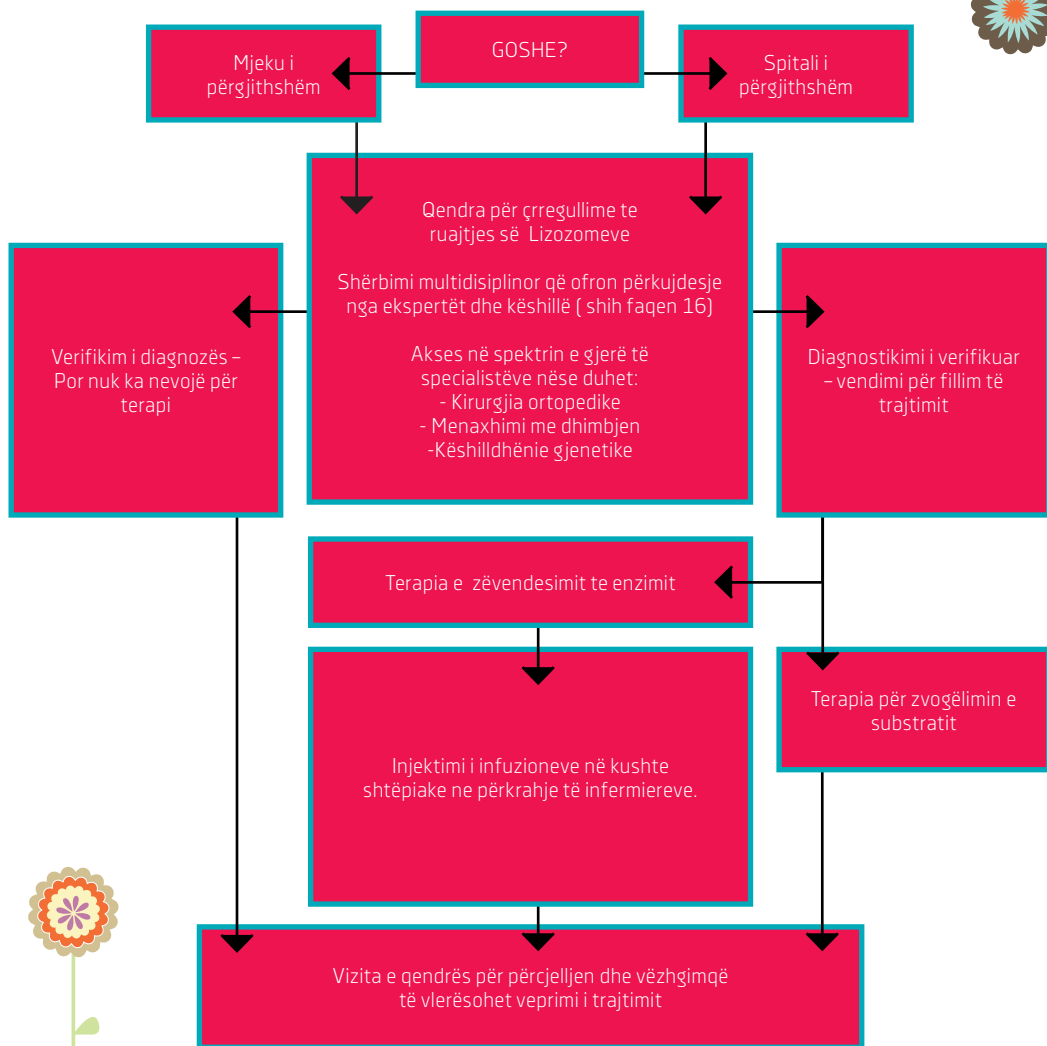
Sëmundja Gaucher do të ishte veçanërisht e dyshimte në njerëzit me anëtarë të familjes të cilët janë të njohur të kenë këtë sëmundje. Shikoni faqen 3.

Sëmundja Gaucher mund të diagnostikohet me një test të thjeshtë të gjakut - duke matur sasinë e enzimes në gjakun tuaj dhe duke kontrolluar për mutacione në gjenin Gaucher.

Testet e tjera të përdorura për të bërë diagnozën mund të përfshijnë biopsi të palcës kockore dhe ose mëlçisë dhe mund të jetë e dobishme nëse ekzistojnë shkaqe të shumëfishta potenciale për simptomat e personit.

Ndonjëherë testimi për sëmundjen Gaucher mund të rekomandohet nëse anëtarët e tjerë të familjes zbulohen të jenë prekur me këtë çrregullim.

GAUCHER MJEK I PËRGJITHSHËM / SPITALI I PËRGJITHSHËM I ZONËS



A KA NJE KURË?

Aktualisht nuk ka shërim për sëmundjen Gaucher, por janë të disponueshme disa terapi të ndryshme që mund të ndihmojnë në trajtimin e shumë simptomave kryesore. Me trajtim, njerëzit me Gaucher Tipi 1 mund të zhvillojnë një jetë të plotë dhe mund të jenë në gjendje të kryejnë shumë nga aktivitetet normale të tyre të përditshme.

Disa njerëz me sëmundje Gaucher të Tipit 1 nuk kanë simptoma klinike dhe nuk kanë nevojë për trajtim.

Për ata që kërkojnë trajtim, mundësitë janë:

Terapi zëvendësuese enzime (ERT)

Njerëzit me sëmundjen Gaucher kanë mangësi në enzimën glucocerebrosidase, trajtimi i rekomanduar është terapi zëvendësuese e enzimës; e cila duhet të futet drejtpërdrejt në një venë në intervale të rregullta gjatë gjithë jetës së individit. Si e tillë, terapia zëvendësuese e enzimës (ERT) është një terapi më efikase, sesa një kurë. Ekzistojnë dy terapi të licësuara si zëvendësuese të enzimës në tregun Evropian, Cerezyme® (imiglucerase - Genzyme Therapeutics) dhe VPRIV® (velaglucerase - Shire Human Genetics) të licënuara për trajtimin e sëmundjes Gaucher Tipi 1. Gjithashtu, ekziston edhe një terapi supstitucionale EELYSO® (Taliglucerase alfa - Pfizer) e miratuar nga Agjencia Amerikane për Barna dhe Ushqim.

Terapia e reduktimit të substratit (SRT)

Ky trajtim zvogëlon sasinë e substancave yndyrore në qelizat tona dhe ndihmon kështu në reduktimin në grumbullimin e tyre. SRT është një terapi nga goja, me dy produkte të licënuara për përdorim në Evropë - Zavesca® (miglustat Acetelion Pharmaceuticals) Cerdelga® (eliglustat Genzyme). Këto produkte nuk janë të përshtatshme për të gjithë dhe mjeku juaj specialist do t'ju këshillojë nëse ato janë të duhurat për ju.

Bisfosfonat

Për pacientët me sëmundje Gaucher, të cilët kanë densitet të ulët të eshtrave dhe fraktura, grupi i ilaçeve bisphosphonate (p.sh. alendronate nga goja ose zoledranate) shpesh rekomandohen për të ndihmuar në luftimin e osteoporozës dhe sëmundjeve të eshtrave.



TERAPITË SPECIFIKE TË SËMUNDJES GAUCHER

Mendoni se substanca glucocerebroside përfaqësohet si gjethe dhe se enzima që rrëzon këtë substancë, glucocerebrosidase, është e përfaqësuar nga fshesat.

Në sëmundjen Gaucher, është sikundër kur ka shumë gjethe për t'u mbledhur nga një fshesë, kështu që kemi grumbullimin e gjetheve në kukumale.



Me ERT, është sikur të vihen në dispozicion më shumë fshesa, kështu që ju jeni në gjendje të hiqni qafe gjethe.

Me SRT, është sikur të bien më pak gjethe nga pema, dhe kështoj fshesa ne dispozicion është adequate për të heq qafe gjethet që bien.



Trajtimet e tjera

Për ata njerëz që kanë hequr shpretkën janë të domosdoshme një terapi afatgjatë me antibiotik dhe me vaksina sa më moderne.

Dhimbje e eshtrave

Nëse keni dhimbje të eshtrave, bisedoni me mjekun tuaj për menaxhimin e dhimbjeve, mund të jetë e dobishme nëse ti mban një ditë të dhimbjeve. Nëse është e nevojshme që ju t'i nënshtroheni kirurgjisë ortopedike, është thelbësore që kjo të planifikohet në bashkëpunim me qendrën tuaj të specializuar.

Për një përditësim mbi provat klinike që janë aktualisht duke u ndërmarrë te pacientët me sëmundje Gaucher, shih faqen e internetit të Shoqatës Gauchers në: www.gaucher.org.uk për informacion më të përditësuar.



TË JETOSH ME SËMUNDJEN GAUCHER

Mirëqenia emocionale

Në përgjithësi, njerëzit me sëmundjen Gaucher, bashkëshortët dhe miqtë e tyre mund të përballen me një numër të madh sfidash emocionale dhe shoqërore, përveç kufizimeve fizike ose komplikacioneve të shkaktuara drejtpërdrejt nga sëmundja.

Cilat çështje duhet të trajtohen dhe në çfarë shkalle varen drejtpërsëdrejti nga ashpërsia e sëmundjes në çdo individ. Njerëzit me sëmundje Gaucher mund të zbulojnë se me kalimin e kohës ata kanë përjetuar disa, asnjë ose shumë nga sfidat e mëposhtme:

- » Ndjenja e izolimit
- » Mungesa e njohurive mbi sëmundjen, si për ata që preken nga sëmundja edhe për profesionistët lokalë të kujdesit shëndetësor.
- » Vonesa në diagnostikim, mund të kalojë shumë kohë derisa të vendoset diagnoza,
- » Pasiguria rreth ecurisë së sëmundjes, simptomat dhe ashpërsia e tyre mund të ndryshojnë mjaft dhe mund të ndodhin në çdo kohë. Disa njerëz mund të mos kenë simptoma për shumë vite, ndërsa të tjerë mund të fillojnë të kenë simptoma shumë herët në jetë. Kjo nganjëherë mund ta bëjë të vështirë bërjen e planeve afatshkurtra dhe afatgjata.
- » Ankthi rreth marrëdhënieve dhe të pasurit e një familje
- » Ankthi & depresioni; të qenët i prekur nga një sëmundje kronike mund të çojë drejt ankthit dhe depresionit. Nëse ju ndikoheni nga kjo, diskutoni me ekipin tuaj të kujdesit shëndetësor, i cili mund t'ju ndihmojë për të aksesuar shërbimet në dispozicion
- » Pranimi i diagnozës; mohimi afatgjatë mund të jetë i rrezikshëm veçanërisht nëse kjo parandalon ose vonon ndihmën mjekësore.

Megjithatë, këto vështirësi ndonjëherë i shtohen zhvillimit të një **force të brendshme të jashtëzakonshme** që shumë njerëz me sëmundje kronike shpesh e posedojnë, duke u mundësuar atyre që të jetojnë jetën e tyre në mënyrë të plotë dhe aktive.

Nëse jeni të prekur nga ndonjë nga këto simptoma, marrja e ndihmës është e rëndësishme dhe e disponueshme. Kjo ndihmë mund të jetë këshillim, psikologjik ose shërbime të shëndetit mendor. Shoqata mund të vendosë pacientët e Gaucher në kontakt me të tjerët.



Dieta

Është e rëndësishme për këdo që të mbajnë një dietë të shëndetshme e të balancuar, pavarësisht nëse ata janë me Gaucher ose jo.

Nëse nivelet tuaja të kalciumit dhe vitaminës D janë të ulëta, ju mund të këshilloheni ta rrisni sasinë e kalciumit që merrni dhe ndoshta duhet të merrni suplemente, pasi këto ushqyes shtesë janë të rëndësishëm për të ndihmuar forcimin e kockave tuaja. Burimet kryesore të kalciumit janë produktet e qumështit, disa peshq, spinaqi, brokoli, arra dhe farërat.

Nëse keni anemi, specialisti juaj profesionist i kujdesit shëndetësor mund t'ju këshillojë që të merrni tableta hekuri ose të rrisni përmbajtjen e hekurit në dietën tuaj. Ushqimet që janë me vlera të larta në hekur përfshijnë spinaqin, drithërat nga gruri integral, bishtaja si thjerrëzat dhe fasulet dhe disa fruta të thata.

Nëse keni një mëlçj ose shpretkë të zmadhuar, mund të zbuloni se ndiheni të ngopur më shpejt se zakonisht. Prandaj, duhet të konsumoni ushqime të pasura me energji.

Stil tjetër jetese

Kufizimi i marrjes së alkoolit dhe mos pirja e duhanit mund të ndihmojë në përmirësimin e shëndetit tuaj në përgjithësi dhe në ruajtjen e shëndetit të kockave.

Ushtrime

Aktiviteti fizik - Është e rëndësishme që të përpigëni dhe të qëndroni fizikisht aktivë.

- Ushtrimet e rregullta mund të ndihmojë në forcimin e eshtrave dhe muskujve tuaj
- Nëse ju mbeten lehtë me njolla në lëkurë, ndoshta duhet të shmangni sportet me kontakte
- Specialisti juaj profesionist i shëndetit do të jetë në gjendje të këshillojë se çfarë lloj stërvitjeje është e përshtatshme për ju.

Puna dhe shkolla

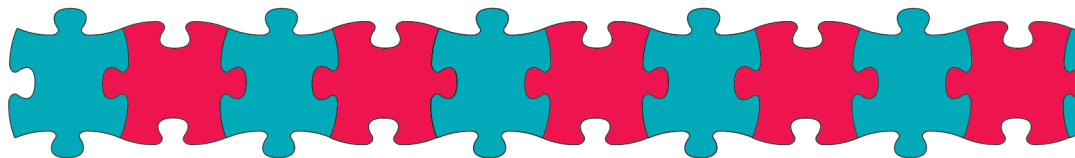
Mund të jetë e dobishme që shkolla juaj ose vendi i punës të kuptojë plotësisht gjendjen tuaj dhe ndikimin e simptomave që ju përjetoni, veçanërisht nëse ata nuk kanë dëgjuar kurrë për sëmundjen Gaucher.

Kur flisni me ta, mund të jetë e dobishme që t'u tregoni atyre informacione të përfshira në këtë paketë që mund t'ju ndihmojnë për të shpjeguar gjendjen në mënyrë më të detajuar.

Menaxhimi i lodhjes

Vendoseni vetë ritmin, planifikoni në përputhje me rrethanat dhe bëni gjumë të mirë natën.





Anëtarësimi në shoqatë është falas, në të mund të anëtarësohen pacientë dhe prindër të cilët ballafaqohen me sëmundje të rrallë. Vizioni i organizatës sonë është arritja e cilësisë më të lartë të jetës së pacientëve dhe familjeve me sëmundje të rralla, nëpërmjet shërbimeve sociale dhe shëndetësore më të mira të mundshme dhe me akses. Për të arritur vizionin tonë filluam me aktivitetet për ngritjen e vetëdijes publike dhe institucionale, e kështu do të vazhdojmë çdo vit duke arritur përkrahje të madhe gjatë përfaqësimit dhe lobimit për të drejtat e kësaj kategorie të pacientëve dhe familjeve. Misioni ynë është krijimi i politikave dhe zgjidhjeve, si dhe realizimi i aktiviteteve për përmirësimin e cilësisë së jetës së pacientëve dhe familjeve me sëmundje të rralla.

Informacione plotësuese për JETË ME SFIDA:

Ueb-faqen: <http://challenges.mk/>

Kanalin në Youtube: <https://www.youtube.com/user/lifewithchallenges>

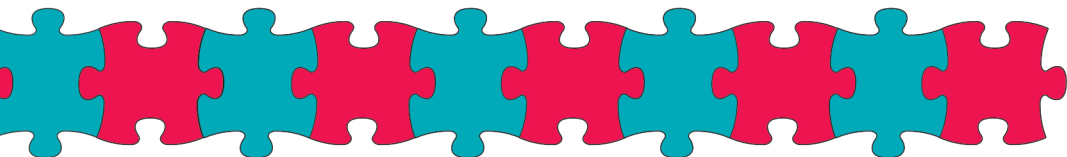
Faqen në Facebook: <https://www.facebook.com/LifeWithChallenges>

Profilin në Twitter: <https://twitter.com/ZivotPredizvici>

JETË ME SFIDA ka anëtarësim të plotë në



ALLIANCE
OF PATIENT
ORGANIZATIONS



Informacione plotësuese për sëmundjet e rralla mund të gjeni edhe në:

Ditën e Sëmundjeve të Rralla - <http://www.rarediseaseday.org/>

Rrjetin e Sëmundjeve të Rralla - <https://www.rareconnect.org/en>

Portalin për sëmundjet të rralla dhe barnat për sëmundje të rralla - <http://www.orpha.net>

Komitetin e Bashkimit Evropian të Ekspertëve për Sëmundje të Rralla
<http://www.eucerd.eu/>

Platformën Evropiane për Regjistrat e Sëmundjeve të Rralla
<http://www.epirare.eu/>

Agjencinë Evropiane të Barnave - <http://www.ema.europa.eu/ema/>

Projektin Evropian për Zhvillimin e Planit Nacional për Sëmundjet e Rralla
<http://www.euoplanproject.eu>

Teksti i broshurës është marrë nga

Aleanca e Sëmundjes Goshe në Mbretërinë e Bashkuar



Më shumë informacione për aktivitetet e tyre mund të merrni në:

web.: www.gaucher.org.uk

telefon: 01453 549231

Email: ga@gaucher.org.uk

Broshurën e përktheu në shqip

Përkthyes profesional **Luljeta Ademi**
prof. Fatmir Hoxha



Realizimi i broshurës u mundësua nga:

SANOFI GENZYME

