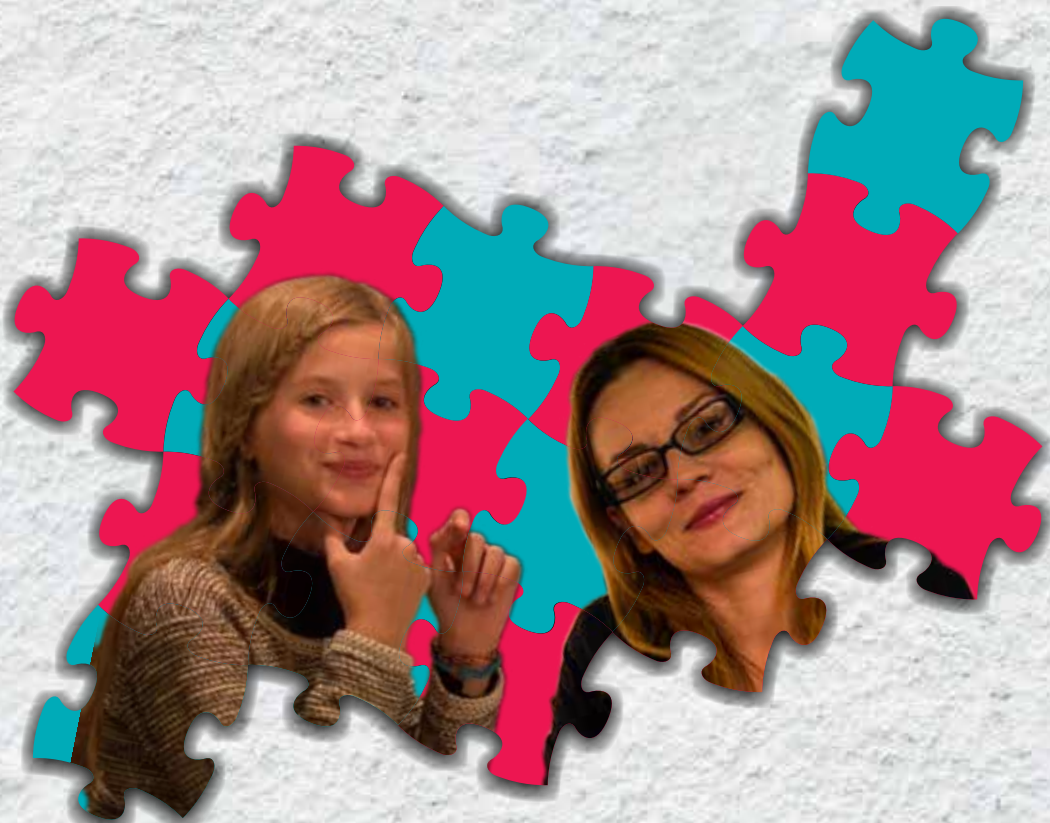


БОЛЕСТА НА
ГОШЕ
ТИП 1


ЖИВОТ
ПРЕДИЗВИЦИ





ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ

Тел: +389 (0)70 70 54 46

e-mail: zivotsopredizvici@gmail.com;

vesna.stojmirova@gmail.com

Информации за здружението:

<http://challenges.mk/>

<https://www.youtube.com/user/lifewithchallenges>

<https://www.facebook.com/LifeWithChallenges>

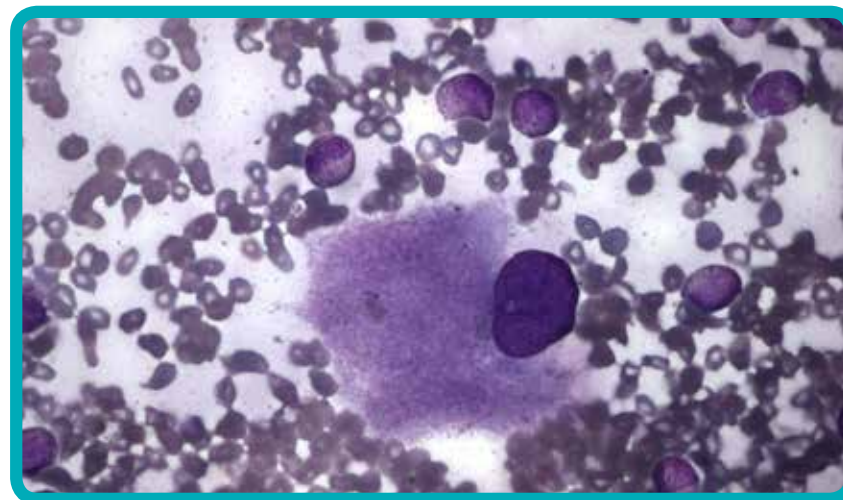
<https://www.facebook.com/groups/312483895490987/>

<https://twitter.com/ZivotPredizvici>



ШТО Е ГОШЕ?

Болеста на Гоше е ретко наследно (генетско) заболување кое се должи на недостаток на ензим. Симптомите на болеста се варијабилни, од умерени до сериозни симптоми, кои може да се манифестираат на било која возраст, од доенечкиот период до адултната возраст. Мозни симптоми на болеста се анемија (низок хемоглобин), умор (хроничен умор), лесно појавување на модринки и склоност кон крварење. Може да се јават зголемени слезина и црн дроб и зголемен стомак, како и болки во коските, губење на цврстината и густината на коските со зголемен ризик од фрактури на коските.



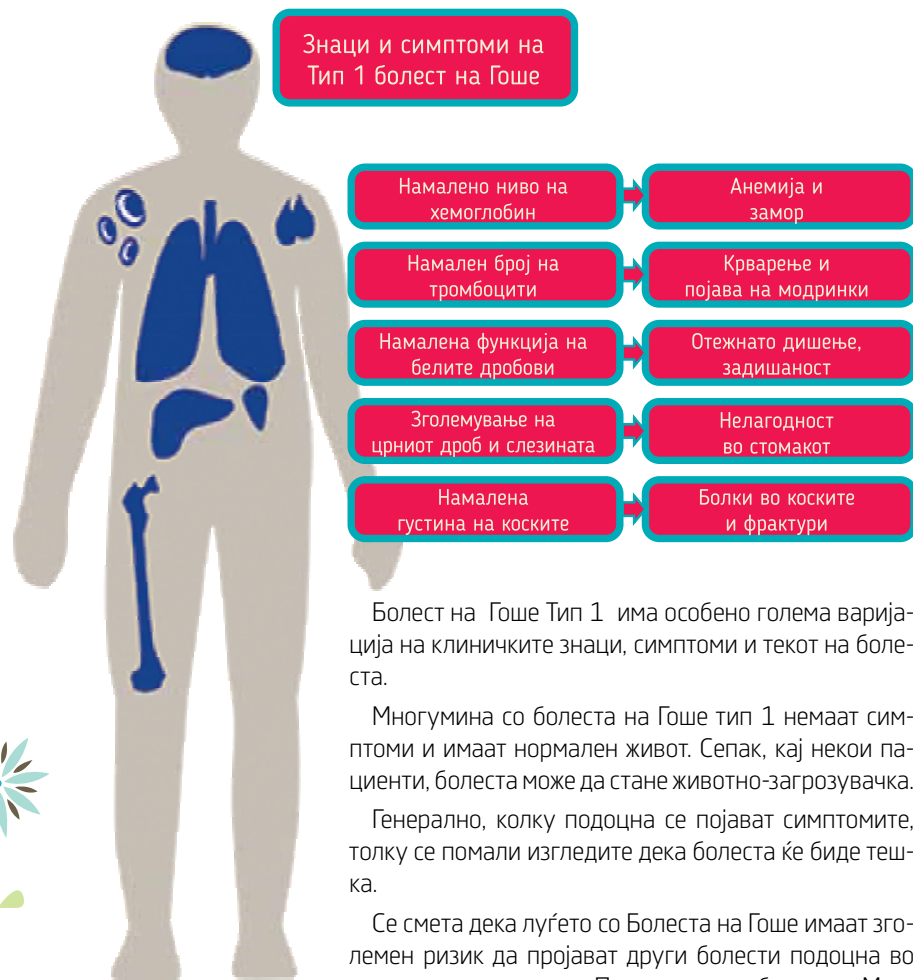
Луѓето со болеста на Гоше имаат намалена активност на ензимот наречен глюкоцереброзидаза. Овој ензим му помага на телото да ги разгради старите, истрошени клетки и како резултат на неговата намалена активност, масната супстанца наречена гликоцереброзид се таложи најчесто во слезината, црниот дроб, коскената срцевина, ретко во белите дробови и во некои типови на болеста на Гоше се таложи во централниот нервен систем.

Најчестата форма на болеста на Гоше (Тип 1) е застапена 1/100 000 во општата популација, 1/850 кај Евреите Ашкенази, но симптомите може да не се манифестираат кај сите кои ги наследуваат мутираните гени.

Кај ретката неуропатска (тип 2 и 3) болест на Гоше, се јавуваат невролошки симптоми кои вклучуваат пореметување на движењето на очите (окуломоторна апраксија), нестабилност при одење (атаксија), напади (грчеви), загуба на вештините и понекогаш потешкотии при учење (пореметување на централното аудиторно процесирање). Децата со тип 2 на болеста Гоше вообичаено умираат во првите неколку години од животот.

ГОШЕ ТИП 1

Болеста на Гоше тип 1, најчестата форма, многу често, погрешно се нарекува болест на возрасни. Лица на која било возраст може да страдаат од оваа болест. Оваа форма на болест на Гоше генерално не го зафаќа нервниот систем и понекогаш се наведува како не-неуропатска болест на Гоше.



Болест на Гоше Тип 1 има особено голема варијација на клиничките знаци, симптоми и текот на болеста.

Многумина со болеста на Гоше тип 1 немаат симптоми и имаат нормален живот. Сепак, кај некои пациенти, болеста може да стане животнo-загрозувачка.

Генерално, колку подоцна се појават симптомите, толку се помали изгледите дека болеста ќе биде тешка.

Се смета дека луѓето со Болеста на Гоше имаат зголемен ризик да пројават други болести подоцна во животот, вклучително Паркинсонова болест и Мултипли миелом (рак на белите крвни клетки).

Ова е тековна област на истражување; видете го дополнителниот леток на задната страна на оваа брошура за повеќе информации

СИМПТОМИ

Скелетните симптоми кои се должат на зафаќање на коските може да се јават во било кој период од животот: кај деца на возраст од 2 години или кај возрасни на возраст од 70 години. Кај повеќе од половината пациенти со Болеста на Гоше тип 1, рендгенските снимки покажуваат карактеристичен деформитет на бутните коски наречен деформитет во форма на Ерленмаеров сад „Ерленмаеров деформитет“.

Бутните коски имаат проширување кај коленото (кое наликува на ерленмаеров сад), наместо да имаат нормална заоблена форма. Намалувањето на густината на коските го зголемува ризикот од кршење и ова е важно да се знае за подоцна во животот.

Најчест симптом на болеста на Гоше тип 1 е зголемена слезина и/или црн дроб.

Прекумерната активност на зголемената слезина може да доведе до зголемена тенденција за крварење како резултат на намалени вредности на тромбоцити, до пореметена коагулација и замор кој се должи на анемија. Зголемена слезина е најчестиот првичен наод и може да се препознае многу рано, уште на возраст од 6 месеци. Зголемената слезина може да ја наруши подвижноста на детето и на тој начин да го привлече вниманието на околината.

Детето со тешка форма на Болеста на Гоше може да биде пониско од просекот за неговата возраст и може да зазема посебна положба на телото (згребавеност) како би ја издржало тежината на зголемениот стомак.





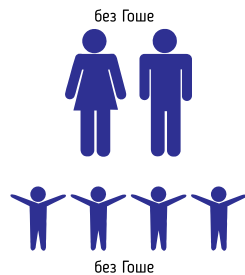
КАКО СЕ НАСЛЕДУВА?

Едно лице наследува две копии од секој ген, по една од секој родител. Во случајот на болеста на Гоше, генот за производство на ензимот глюкоцереброзидаза не функционира нормално.

За да се развие болеста на Гоше лицето мора да има две копии од абнормалниот ген (често наведен како „мутација“). Лицето со еден нормален и еден мутиран ген е „носител“ на болеста на Гоше и нема знаци за болеста, но има 50% ризик да го пренесе „Гоше генот“ на своето потомство.

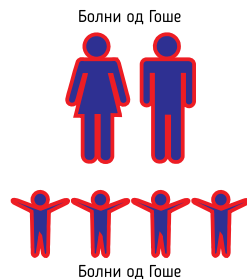
Голем дел од мутациите на генот за болеста на Гоше се идентификувани, затоа е можно тестирање за носители на генот во семејствата што страдаат од оваа болест. Доколку сте заинтересирани дискутирајте го ова со вашиот специјалистички центар.

Ризик за пренесување на мутираниот Гоше ген: двата родители ја имаат болеста на Гоше. Сите нивни деца ги наследуваат Гоше гените, по еден од секој родител, следствено сите деца ја имаат болеста на Гоше.



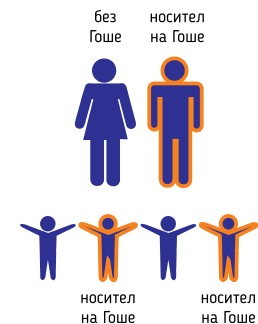
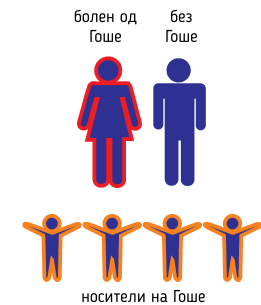
Ако двата родители имаат нормални гени за глюкоцереброзидаза, секое од децата ќе наследи два нормални гена, по еден од секој родител и ниту едно од нив нема да ја има Болеста на Гоше, ниту ќе биде носител.

Ако двата родители ја имаат Болеста на Гоше, сите нивни деца ќе наследат два гена Гоше и ќе ја имаат болеста исто така.



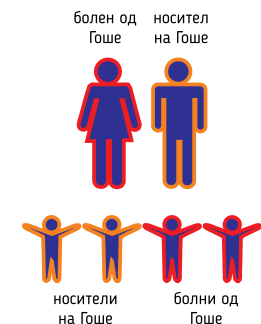
Еден родител ја има болеста на Гоше, а другиот родител е здрав. Сите деца го наследуваат генот за Гоше од родителот со болеста на Гоше и стануваат носители, но ниту едно од децата не страда од болеста на Гоше.

Еден родител ја има болеста на Гоше, а другиот родител е носител. Нивните деца имаат 50% ризик за да ја имаат болеста на Гоше и 50% ризик да се носители.



Двајцата родители се носители на генот за Гоше. Децата имаат 50% ризик да бидат носители, 25% ризик да страдаат од болеста на Гоше и 25% ризик да немаат ништо.

Еден родител е носител на генот за Гоше (еден мутиран ген и еден нормален), а другиот родител има два нормални гена и следствено не страда од Гоше. Децата имаат 50% ризик да бидат носители но ниту едно од децата нема да ја има болеста.



КАКО СЕ ДИЈАГНОСТИЦИРА?

Процесот на дијагностицирање на многу болести, а особено на болеста на Гоше, не е секогаш едноставен.

Пациентот често пати првично го посетува лекарот за друг проблем како што е грип, неспецифична болка или за редовен преглед. Иако дијагнозата на болеста на Гоше не е тешка, некои симптоми може да наведуваат на други болести. Лекарот иницијално може да направи други тестови како би ги исклучил почестите заболувања. На пример, во случаи каде пациентите имаат ниско ниво на тромбоцити, лекарите може прво да испитаат дали се работи за леукемија. Ако пациентот се жали на болки во зглобовите, лекарот иницијално може да се сомнева на артритис. Понекогаш генетичар, хематолог или метаболог, може да бидат од помош при диференцирање на симптомите на Болеста на Гоше од други болести со слични симптоми.

Сомнение за болеста на Гоше може да се постави кај лице кое има необјаснливо зголемување на слезината и тенденција кон крварење, болки во коските и зглобовите или спонтани фрактури.

Педијатар

Може да ја постави дијагнозата кај дете кое се жали на болки во stomакот или чести крварења од носот.

Хематолог

Може да ја постави дијагнозата кај лице со слабокрвност или ниско ниво на тромбоцити.

Ортопед

Може да дијагностицира Болеста на Гоше во тек на третман на пациент кој страда од чести, необјасливи фрактури.

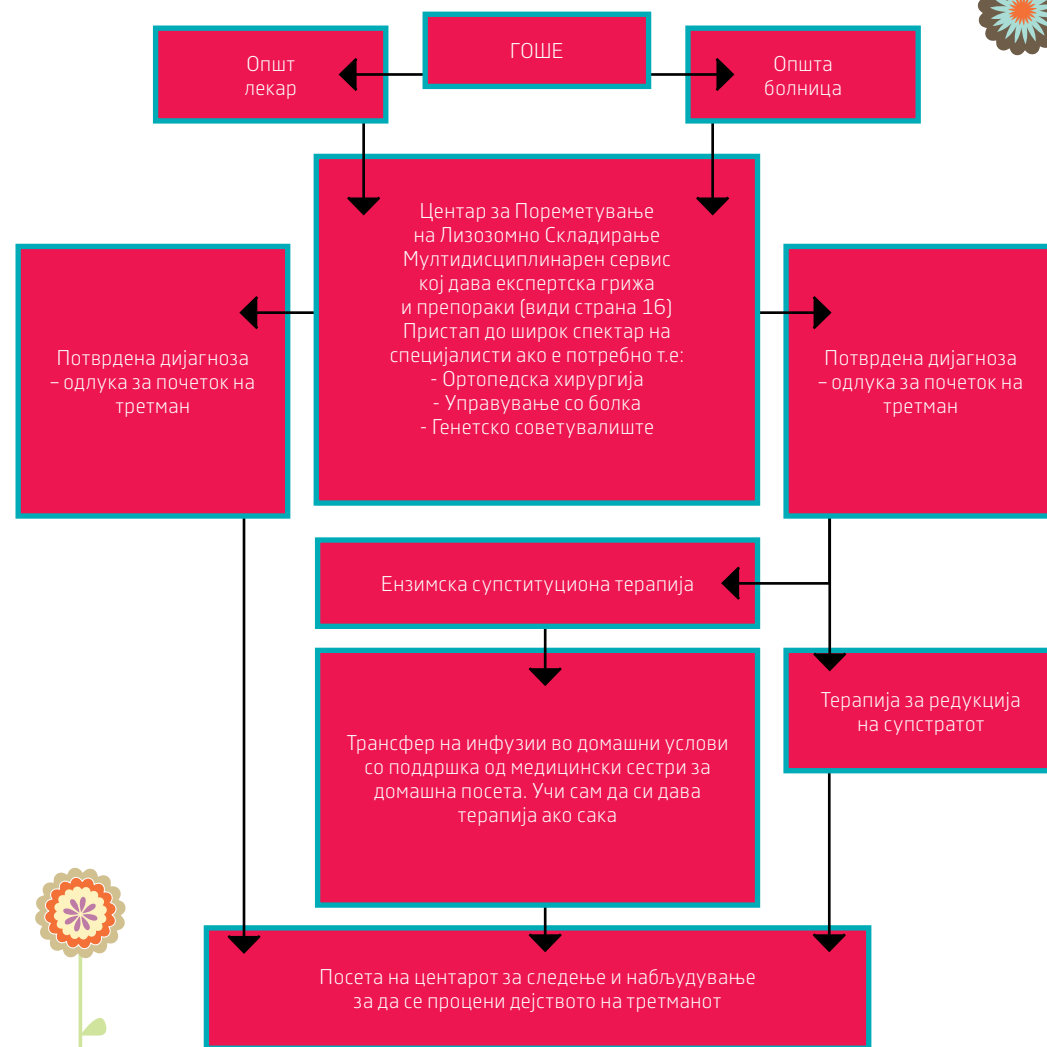
Сомнение за Болеста на Гоше особено треба да се постави кај луѓе кои имаат заболени членови во семејството од оваа болест. Видете страна 3.

Болеста на Гоше може да се дијагностицира со едноставен тест – мерење на количината на ензимот во вашата крв и иследување на мутации во Гоше генот.

Други тестови кои се користат за да се постави дијагнозата може да вклучат биопсија на коскена срцевина и на црн дроб и може да бидат од корист ако има повеќе причини за симптомите кај лицето.

Понекогаш тестирањето за Болеста на Гоше може да се препорача ако други членови од семејството страдаат од оваа болест.

ПАТОТ ДО ЦЕНТАР ЗА ГОШЕ



ИМА ЛИ ЛЕК?

Во моментот не е можно излекување на болеста на Гоше, но достапни се различни терапии кои можат да помогнат во третман на повеќето симптоми. Луѓето со Гоше Тип 1 со терапија можат да живеат исполнет живот и да извршуваат голем дел од секојдневните активности.

Некои од луѓето со болеста на Гоше Тип 1 немаат клинички симптоми и немаат потреба од третман.

За оние за кои е потребен третман, опциите се:

Ензимска супституциона терапија (ECT)

Луѓето со Болеста на Гоше имаат недостаток на ензимот гликоцереброзидаза, препорачаниот третман е ензимска супституциона терапија, која се дава преку инфузија во вена, на редовни интервали во текот целиот живот на лицето. Како таква, ензимската супституциона (ECT) е ефикасна терапија, а не лекување. Постојат две лиценцирани ензимски супституциона терапии на пазарот во Европа, Cerezyme® (имиглуцераза – Genzyme Therapeutics) и VPRIV® (велаглуцераза – Shire Human Genetics) лиценцирани за третман на Болеста на Гоше Тип 1. Исто така постои уште една ензимска супституциона терапија ELELYSO® (taliglucerase alfa) одобрена од Американската Агенција за Лекови и Храна.

Терапија за редукција на супстратот (TPC)

Овој третман ја намалува количината на масни супстанции во нашите клетки и со тоа им помага да се намали таложењето на истите. TPC е орална терапија, постојат два производи лиценцирани за употреба во Европа – Zavesca® (Miglustat, Acetelion Pharmaceuticals) и Cerdelga® (Eliglustat, Genzyme). Овие производи не се соодветни за секој и вашиот лекар специјалист ќе ве советува доколку истите се добри за вас.

Бисфосфонат

За пациентите со Болеста на Гоше кои имаат ниска густина на коските и фрактури, бисфосфонатната група на лекови (на пр. орален алендронат или золедронат преку инфузија) често се препишуваат за да се помогне во борбата против остеопороза и болеста на коските.

СПЕЦИФИЧНИ ТЕРАПИИ

Замислете дека супстанцата гликоцереброзид е претставена како лисја, а ензимот кој ја разградува оваа супстанца, гликоцереброзидаза, е претставен како гребло.

Кај болест Гоше е како да има премногу лисја за чистење само со едно гребло и затоа лисјата се акумулираат.



Со TPC е како од дрвото да паѓаат помалку лисја, па греблото може да ги отстрани лисјата.



Со ECT е како да има повеќе гребла па, лисјата може да се исчистат.

Други третмани

За оние лица на кои им била извадена слезината неопходна е долгорочна антибиотска терапија и редовна вакцинација.

Болка во коските

Ако чувствувате болки во коските, разговарајте со вашиот лекар за третман на болката, може да ви помогне водење на дневник за болката. Ако е неопходна ортопедска операција, неопходно е таа да се испланира заедно со вашиот специјалистички центар.

За понови информации за клинички студии што се во тек кај пациенти со Болест Гоше посетете ја веб-страницата на Асоцијацијата Гоше на www.gaucher.org.uk



ЖИВОТ СО ГОШЕ

Емоционална благосостојба

Луѓето со болеста на Гоше, нивните сопрузи и пријатели може да се соочат со широк спектар на емоционални и социјални предизвици заедно со физичките ограничувања или компликации наметнати директно од самата болест.

Кои проблеми треба да се решаваат и до кој степен, зависи директно од сериозноста на болеста кај секоја индивидуа. Луѓето со болеста на Гоше, со тек на време, може да увидат дека искусуваат некои, никакви или многу од следните предизвици:

- » Чувство на изолираност
- » Недоволна информираност за болеста – како за тие што страдаат од болеста така и за локалните здравствени професионалци
- » Задочнета дијагноза; бидејќи се работи за ретка болест, може да биде потребно значително многу време пред да се постави дијагнозата
- » Немоžност да се предвиди текот на болеста; симптомите и нивната сериозност може многу да варираат и да се јават во кое било време. Некои луѓе може да не манифестираат симптоми долги години, додека други може да манифестираат симптоми многу рано во животот. Ова понекогаш предизвикува тешкотии во правењето краткорочни и долгорочни планови.
- » Анксиозност при воспоставување на врска со други луѓе и формирање на семејство.
- » Анксиозност и депресија; страдањето од хронична болест може да доведе до вознемиреност и депресија. Ако страдате од ова дискутирајте со вашиот тим за здравствена заштита кој ќе ви помогне да ги добиете услугите што се достапни.
- » Прифаќање на дијагнозата; долгорочното одрекување може да биде опасно, особено ако ова го спречува или одложува добивањето медицински третман.

Сепак овие потешкотии некогаш придонесуваат кон развојот на **исклучителна внатрешна сила** која многу луѓе со хронична болест ја имаат и им овозможува да живеат полн и активен живот.

Ако страдате од некој од горенаведените симптоми добивањето помош е важно и достапно. Ова може да биде психолошко советување, услуги за ментално здравје. Здружението на пациенти за ретки болести може да ги поврзе пациентите со Гоше.

Исхрана

Важно е сите да имаат здрава и избалансирана исхрана без разлика дали имаат Гоше или не.

Ако ви се ниски нивоата на калциум и витамин Д може да ве советуваат да го зголемите внесот на калциум и да земате суплементи, бидејќи овие нутриенти се важни за да помогнат да се зајакнат коските. Главните хранливи извори на калциум се млечните производи, некои риби, спанакот, брокулата, јаткастите плодови и семињата.

Ако имате анемија вашиот лекар може да ве советува да земате железен препарат или да ја зголемите количината на железо во исхраната. Храната богата со железо ги вклучува спанакот, целозрнестите житарки, мешунките како леќата и грамот и некои суви овошја.

Ако имате зголемен црн дроб или слезина може да увидите дека брзо се заситувате. Затоа можеби треба да конзумирате високоенергична храна.

Други начини на живот

Намалувањето на внесот на алкохол и непушењето може да помогнат да се подобри општото здравје и да се задржи здравјето на коските.

Вежбање

Физичка активност – важно е да се обидете да останете физички активни.

- Редовна вежба може да помогне во зајакнување на коските и мускулите
- Ако лесно добивате модринки треба да избегнувате контактни спортови
- Вашиот лекар може да ве советува каков тип на вежби е правилен за вас

Работа и училиште

Може да е од помош ако вашето училиште или работна организација целосно ја разбира вашата состојба и влијанието на симптомите што ги имате, бидејќи најверојатно никогаш не слушнале за болеста Гоше.

Кога зборувате со нив покажете им ги информациите од оваа брошура кои ќе ви помогнат да ја објасните состојбата подетално.

Справување со уморот

Определете го сопственото темпо на живот, планирајте соодветно и навечер наспијте се добро.





ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ е здружение чија визија е постигнување на најдобар можен квалитет на живот на пациентите и семејствата со ретки болести преку најдобри можни и достапни социјални и здравствени услуги. За да ја оствариме визијата започнавме со активности за подигнување на јавната и институционалната свест со кои продолжуваме секоја година, постигнувајќи огромна поддршка при застапување и лобирање за правата на оваа група на пациенти и семејства. Нашата мисија е креирање на решенија и политики и спроведување на активности за подобрување на квалитетот на живот на пациентите и семејствата со ретки болести

Веб страна: <http://challenges.mk/>
Youtube: <https://www.youtube.com/user/lifewithchallenges>
Facebook: <https://www.facebook.com/LifeWithChallenges>
Twitter: <https://twitter.com/ZivotPredizvici>

ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ е полноправен член на



Текстот во брошурата е превземен од
Алијансата на болеста Гоше при Обединетото Кралство



повеќе информации за нивните активности може да добиете на:

веб...: www.gaucher.org.uk
телефон: 01453 549231
Email: ga@gaucher.org.uk

Брошурата е преведена од
Марија Димовска
Проф. Д-р Билјана Чонеска Јованова



реализацијата на оваа информатива брошура е поддржана од:

SANOFI GENZYME

