ЗНАЦИ И СИМПТОМИ НА ГОШЕ БОЛЕСТА

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 старост. Можни 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 со губење на нивната цврстина и густина и зголемен ризик од фрактури.

Луѓето со болеста на Гоше имаат намалена активност на ензимот наречен глукоцереброзидаза. 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, поретко во белите дробови, а во некои типови на болеста на Гоше се таложи во централниот нервен систем.

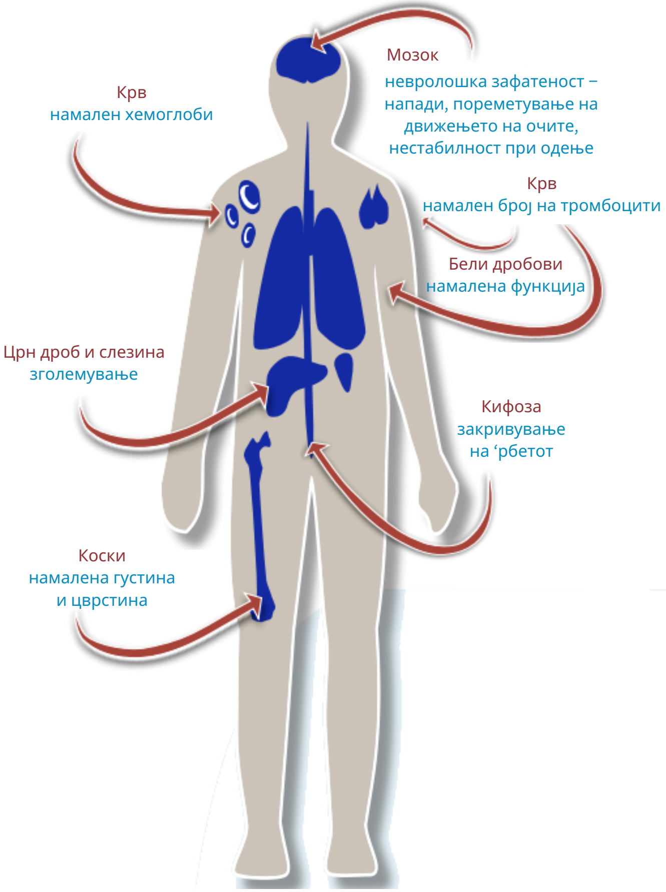
Посетете ја веб страната на здружението ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ за да добиете повеќе информации и да се поврзете со други семејства:

challenges.mk

Гоше болест Тип 1 е најчестата форма на болеста и е застапена во 1/100.000 во општата популација. Многу луѓе со Гоше болест тип 1 немаат симптоми и можат нормално да живеат.

Гоше болест Тип 2, е многу ретка, брзо прогресивна форма на Гоше болеста, која ги зафаќа централниот нервен систем, слезината, црниот дроб, белите дробови и коските..

Гоше болест Тип 3, или попозната како хронична невронопатска Гоше болест, е нешто измеѓу тип 1 и 2. Пациентите имаат и висцерални (влијае на бели дробови, црн дроб и слезина) и невролошки (влијае на мозокот)симптоми. Меѓутоа, невролошките симптоми се помалку сериозни отколку кај тип 2.



INTERNATIONAL GAUCHER DAY 1 OCTOBER

International Gaucher Alliance

Моќта на знаењето за навремена дијагноза

Градење на подобра иднина

ЗНАЦИ И СИМПТОМИ НА ГОШЕ БОЛЕСТА

Како се дијагностицира Гоше болеста?

IGA INTERNATIONAL GAUCHER ALLIANCE

Driven by passion for patients

Како се дијагностицира Гоше болеста?

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 дијагностицирањето на болеста на Гоше не е тешко, некои симптоми може да наведуваат на други болести. Лекарот иницијално може да направи други тестови за да исклучи други почести 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 првично може да се посомнева на артиритис. Понекогаш генетичар, хематолог или метаболог, може да бидат од помош при разликување на симптомите на Болеста на Гоше од други болести со слични симптоми.

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.

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

ПЕДИЈАТАР може да ја дијагностицира болеста кај дете кое се жали од абдоминална болка или чести крвареља од нос.

ХЕМАТОЛОГ може да ја дијагностицира болеста кај лице со низок број на тромбоцити.

ОРТОПЕД може да ја дијагностицира болеста кај лице кое има чести необјасниви скршеници.

Се сомнева дека Гоше болеста особено ја имаат лица кај кои има семејна историја на болеста.

Интернационалната Гоше Алијанса е чадор-организација која ги претставува групите на пациенти низ целиот свет.

Доколку сакате да дознаете дали има група на пациенти во вашата земја, како и за повеќе информации за болеста на Гоше, посетете ја нашата веб-страница: www.gauchеralliance.org

IGA INTERNATIONAL GAUCHER ALLIANCE
Driven by passion for patients

ИГА е интернационална организација предводена од пациенти, која прерасна во првиот глобален глас на над 90% од светската Гоше заедница, и ја изгради својата репутација преку слушање и доставување исходи што влијаеле на животите на пациентите и на нивните негуватели. Доколку сакате да најдете локана група на пациенти, да се придружите на една од нашите локални здруженија за поддршка, совети и известувања, со повеќе од 50 членови, посетете ја веб-страницата: gauchеralliance.org/member-directory.

НАШАТА ВИЗИЈА:

Свет каде сите пациенти со Гоше имаат пристап до терапијата и негата што им е потребна и постои можност за излекување.

НАШИТЕ ВРЕДНОСТИ:

Ние сме: фокусирани на пациентите, доверливи, соработливи, визионери.

НАШАТА МИСИЈА:

- Да ги зајакне членовите
- Да се залага во име на Гоше пациентите
- Да се осигура дека во главен фокус на агендата за истражување на Гоше се ставени неисполнетите потреби на пациентите
- Да преземе заедничко дејствување за предизвиците со кои се сретнуваат Гоше пациентите низ целиот свет во однос на пристап до рана дијаноза и оптимален третман и нега.