

TEKENS EN SIMPTOME VAN GAUCHER-SIEKTE

Gaucher-siekte is 'n seldsame oorgeërfde (genetiese), ensiemtekortversteuring. Simptome wissel van gering tot ernstig en kan enige tyd voorkom, van kinderjare tot gevorderde leeftyd. Dit kan bloedarmoede (lae hemoglobienvlakke), vermoeidheid (moegheid), maklike kneusing en 'n geneigdheid tot bloeding insluit. 'n Vergrote milt en lewer met 'n maag wat uitstaan, kan ook voorkom, asook beenpyn, verlies aan beensterkte en -digtheid, met 'n verhoogde risiko van frakture.

Mense met Gaucher-siekte het onvoldoende aktiwiteit van 'n ensiem genaamd glukoserebrosidase. Hierdie ensiem help die liggaam om verweerde selle af te breek en gevolglik hoop 'n vetterige stof genaamd glukoserebrosied op, meestal in die milt, lewer, beenmurg, selde in die longe en by sommige vorme van Gaucher-siekte, in die sentrale senuweestelsel.

Tipe 1-Gaucher-siekte is die algemeenste vorm wat 1 uit 100 000 van die algemene bevolking affekteer. Baie mense met tipe 1-Gaucher-siekte het geen simptome nie en lei 'n normale lewe.

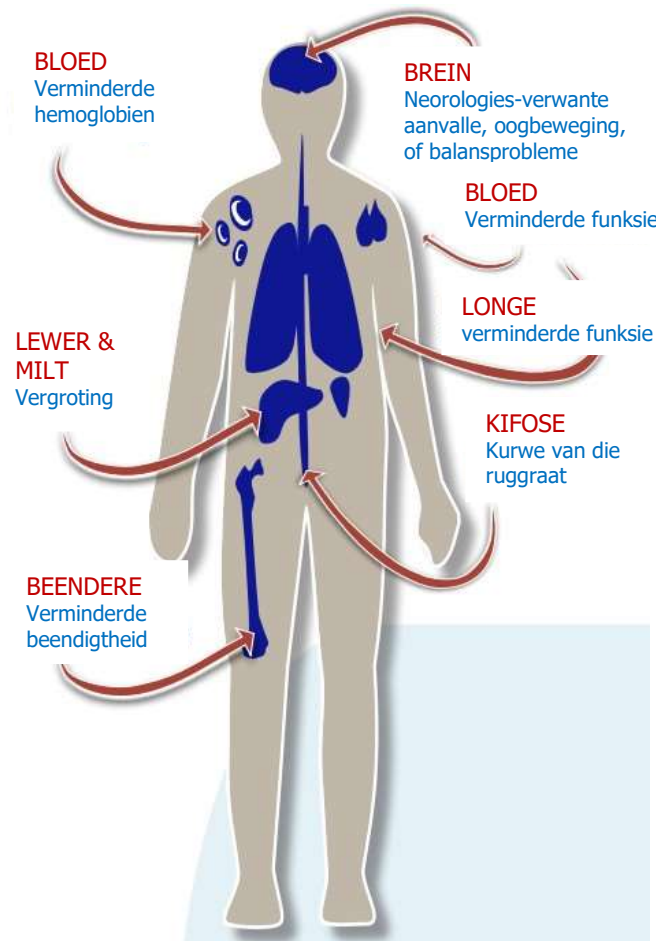


Vir meer inligting, skandeer om ons volledige inligtingsboekie af te laai of besoek

bit.ly/gdinfo

Tipe 2-Gaucher-siekte is 'n baie seldsame, snel-progressiewe vorm van Gaucher-siekte wat die sentrale senuweestelsel sowel as die milt, lewer, longe en bene aantast.

Tipe 3-Gaucher-siekte, of chroniese neuronopatiese Gaucher-siekte, lê tussen tipe 1 en 2. Pasiënte het beide visserale (longe, lewer en milt) en neurologiese (brein-) betrokkenheid. Die neurologiese betrokkenheid is egter baie minder ernstig as by tipe 2.



Die mag van kennis met 'n
tydige diagnose

Bou 'n beter toekoms



TEKENS EN SIMPTOME VAN
GAUCHER-SIEKTE

HOE WORD GAUCHER-SIEKTE
GEDIAGNOSEER?



HOE WORD GAUCHER-SIEKTE GEDIAGNOSEER?

Die proses om baie siektes, en veral Gaucher-siekte, te diagnoseer, is nie altyd eenvoudig nie.

Dikwels besoek die pasiënt eers hul dokter vir 'n ander probleem, soos griep, nie-spesifieke pyn of 'n roetine-onderzoek. Alhoewel dit nie moeilik is om Gaucher-siekte te diagnoseer nie, kan sommige simptome soos ander siektes lyk. Die dokter sal dalk eers ander toetse uitvoer om meer algemene versteurings uit te skakel.

In gevalle waar pasiënte byvoorbeeld lae bloedplaatjietellings het, sal dokters dalk eers vir leukemie toets. As 'n pasiënt kla oor gewrigspyn, kan die dokter eers artritis vermoed. Soms kan spesialiste by 'n genetika-eenheid, 'n hematoloog of 'n metaboliese dokter nuttig wees om die simptome van Gaucher-siekte van ander siektes met soortgelyke simptome te onderskei.

Gaucher-siekte kan met 'n eenvoudige bloedtoets gediagnoseer word – deur die hoeveelheid ensiem in u bloed te meet en vir mutasies in die glukoserebrosidase-geen na te gaan.

Gaucher-siekte kan vermoed word by iemand wat 'n onverklaarbare vergroting van die milt, geneigdheid tot bloeding, been- of gewrigspyne of spontane frakture het.

'N **PEDIATER** kan die diagnose maak by 'n kind wat oor buikpyn of gereelde neusbloeding kla.

'N **HEMATOLOOG** kan die diagnose maak by 'n persoon met lae bloed- of plaatjietellings.

'N **ORTOPEDIESE DOKTER** kan Gaucher-siekte diagnoseer tydens die behandeling van iemand wat aan gereelde, onverklaarbare frakture ly. Gaucher-siekte mag veral vermoed word by mense met familieledes wat weet dat hulle die siekte het.

Die International Gaucher Alliance is 'n oorkoepelende organisasie wat pasiëntgroepe wêreldwyd verteenwoordig.

Om te kyk of daar 'n groep in u land is, en vir meer algemene inligting oor Gaucher-siekte, besoek ons webwerf by www.gaucheralliance.org



Die IGA is 'n pasiëntgeleide, internasionale organisasie wat die alombekende, wêreldwye stem vir meer as 90% van die internasionale Gaucher-gemeenskap geword het. Hul het hul reputasie opgebou deur na pasiënte te luister en uitkomst te lewer wat 'n impak op pasiënte en hul versorgers se lewens gemaak het. As u u plaaslike pasiëntgroep wil opspoor, in verbinding wil tree met een van ons 50+ lidverenigings vir plaaslike ondersteuning, advies en nuus, besoek gaucheralliance.org/member-directory.

ONS VISIE:

'n Wêreld waarin alle Gaucher-pasiënte toegang het tot die behandeling en sorg wat hulle nodig het en waar geneesing moontlik is

ONS WAARDES:

Ons is: pasiëntgerig, betroubaar, samewerkend, visioenêr, passievol

ONS MISSIE:

- om ons lede te bemagtig
- om namens Gaucher-pasiënte te pleit
- om te verseker dat die Gaucher-navorsings-agenda op pasiënte se onervulde behoeftes gefokus is
- om kollektiewe aksie te neem om uitdagings aan te pak wat Gaucher-pasiënte wêreldwyd in die gesig staar met toegang tot vroeë diagnose en optimale behandeling en sorg.