



Choroba Gauchera

Mówi się, że we krwi nosimy przyzwyczajenia, a w kościach przecucia. W rzeczywistości możemy wyczytać z nich znacznie więcej. Około 60 osób w Polsce we krwi i kościach ma także rozpoznaną chorobę Gauchera.

CHOROBA GAUCHERA

To schorzenie o podłożu genetycznym, a jednocześnie jedna z najczęściej występujących lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Związana jest z brakiem, niskim poziomem lub istotnie obniżoną aktywnością jednego z naturalnie wytwarzanych w organizmie człowieka enzymów – glukocerebrozydazy. Enzym ten odpowiada za rozkład substancji należącej do grupy tłuszczów (glukocerebrozydu). Nierozłożona substancja tłuszczowa gromadzi się w narządach wewnętrznych (m.in. w śledzionie, wątrobie, czy szpiku kostnym) prowadząc do ich uszkodzenia i zaburzeń czynności. Wyróżnia się kilka postaci klinicznych choroby: typ 1 nieneuropatyczny o przewlekłym przebiegu, typ 2 ostry neuropatyczny niemowlęcy, typ 3 podostry neuropatyczny¹.

Głównymi objawami choroby są małopłytkowość (obniżona ilość płytek we krwi), anemia, splenomegalia, utrzymujące się osłabienie, krwotoki i często pojawiające się siniaki, a także bóle kostne, czy trudne do wyjaśnienia złamanie kości². Podobne objawy mogą towarzyszyć chorobom hematologicznym, takim jak białaczki, chłoniaki czy szpiczak. Dlatego blisko 90% pacjentów z chorobą Gauchera na etapie diagnostyki trafia do hematologa – specjalisty od chorób krwi³.

Choroba Gauchera występuje u 1 na 50 000 osób. Choć jej nazwa może brzmieć dla wielu osób zupełnie obco, wbrew pozorom nie jest to bardzo rzadka choroba. Częstotliwość jej występowania nie odbiega od niektórych nowotworów hematologicznych. Zakłada się także, że średnio 3 na 100 pacjentów z nierozpoznanymi chorobami krwi może zmagać się z chorobą Gauchera. Biorąc pod uwagę liczebność polskiej populacji możemy przypuszczać, że chorobą Gauchera dotkniętych może być około 200 Polaków. Większość z nich prawdopodobnie do tej pory nie została zdiagnozowana. Dlatego od czujności hematologów, do których trafiają pacjenci, zależy odróżnienie Choroby Gauchera od innych chorób hematologicznych.

DIAGNOSTYKA

Pominięcie przesiewowej diagnostyki choroby Gauchera u pacjentów hematologicznych może odsunąć postawienie prawidłowego rozpoznania choroby nawet o 10 lat, a to doprowadzić może do zagrażających życiu powikłań². Dokładne rozpoznanie choroby Gauchera może być wykonane za pomocą prostego badania krwi, które mierzy aktywność enzymu glukocerebrozydazy. Lekarz może także wykonać biopsję skóry, ponieważ niektóre jej komórki mogą być użyte do pomiaru aktywności glukocerebrozydazy.

LECZENIE

W leczeniu choroby stosuje się enzymatyczną terapię zastępczą, która od 1995 r. jest refundowana dla polskich pacjentów z typem I i III choroby Gauchera. Jej celem jest zapewnienie odpowiedniej ilości brakującego enzymu poprzez regularne podawanie go w formie infuzji dożylniej. Stosowane leczenie hamuje gromadzenie się substancji tłuszczowych w narządach, a także powoduje usunięcie ich nadmiaru, co prowadzi do normalizacji rozmiarów wątroby i śledziony. W wyniku leczenia mogą również zmniejszyć się lub zupełnie ustąpić dolegliwości ze strony układu kostnego. Tego typu leczenie trwa do końca życia.

1. Marina Jmoudiak, Anthony H. Futerman, Gaucher disease: pathological mechanisms and modern management, „British Journal of Haematology”, 129 (2), 2005, s. 178–188
2. Gaucher registry annual report. Genzyme Corp. 2006
3. Mistry PK, Sadan S, Yang R, Yee J, Yang M. 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