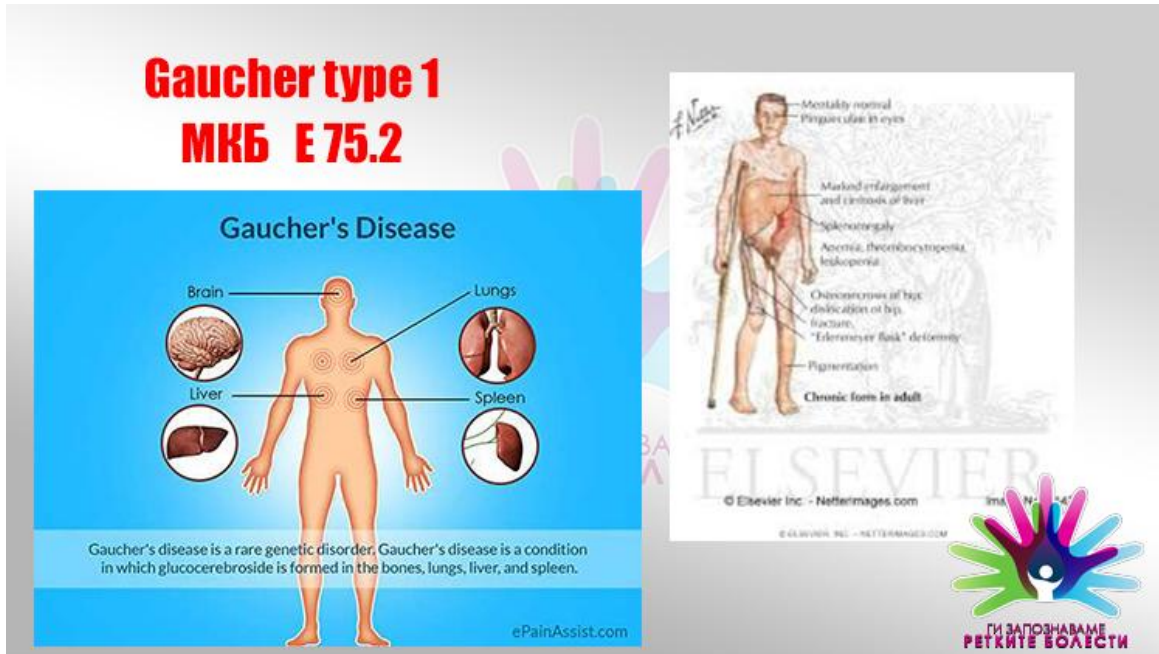


**Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges**

**БОЛЕСТ НА ГОШЕ**

**Gaucher type 1 - МКБ E75.2**



Болезта 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. 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 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 во 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



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

учење (пореметување на централното аудиторно процесирање). Децата со тип 2 на болеста Гоше вообичаено умираат во првите неколку години од животот. Во Република Македонија имаме околу дванаесетина возрасни пациенти со Гоше тип 1, и околу 3 пациенти со тип 2 кои веќе не се меѓу нас. Тип 3 се` уште не се појавил кај нас.

### Наследување на Гоше

За да се развие болеста на Гоше лицето мора да има две копии од абнормалниот ген (често наведуван 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 доктор и со генетската лабораторија во МАНУ.

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 необјасливо зголемување на слезината и тенденција кон крварење, болки во коските и зглобовите или спонтани фрактури. 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.

### Лекување

Во моментов 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.

Можности за третман:



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

### Ензимска супституциона терапија (ЕСТ)

Луѓето со Болеста на Гоше имаат недостаток на ензимот глукоцереброцидаза. 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 (ЕСТ) 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.

### Терапија за редукција на супстратот (ТПС)

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

За сите дополнителни информации за болеста на Гоше контактирајте го здружението „Живот со предизвици“, преку веб страната [www.challenges.mk](http://www.challenges.mk) и на социјалните мрежи.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI  
RARE DISEASES  
GROUP



ALKALOID  
SKOPJE  
*Health above all*



MEDIS

