



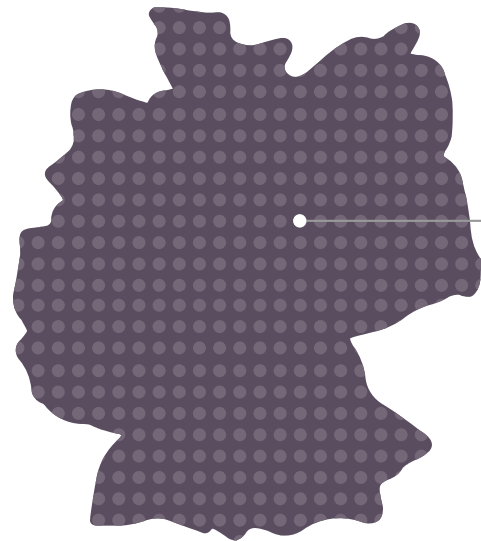
DIAGNOSE
MORBUS GAUCHER
WAS NUN?



www.leben-mit-gaucher.de

WAS IST MORBUS GAUCHER?

Möglicherweise haben Sie bisher noch nicht von Morbus Gaucher gehört – verständlich, denn es handelt sich dabei um eine seltene genetische Erkrankung des Stoffwechsels.



ca. **2.000**
Patienten in Deutschland



Seltene genetische
Stoffwechselerkrankung



Wird durch einen Mangel eines **bestimmten Enzyms** verursacht



Männer & Frauen gleichermaßen betroffen

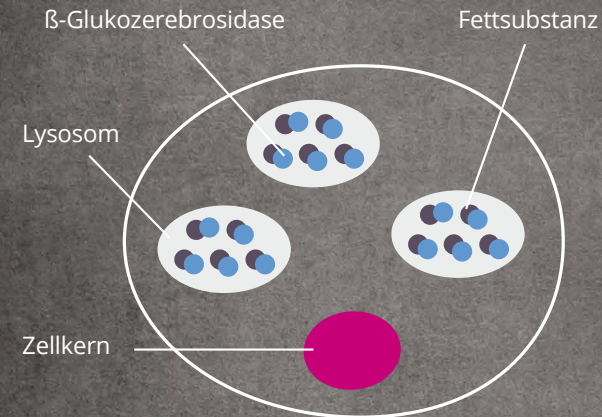


Weltweit einer von **40.000** Menschen betroffen



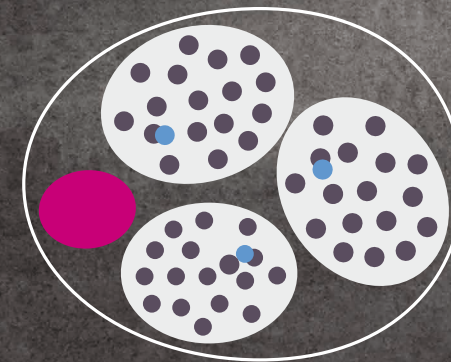
Häufigste Form der **Lipidspeicherkrankheiten**

WAS PASSIERT IN MEINEM KÖRPER?



GESUNDE ZELLE

In einem gesunden Stoffwechsel übernehmen spezielle Zellen den Abbau fettähnlicher Substanzen. Die "Verdauungsorgane" dieser Zellen nehmen die Lipide auf und zersetzen sie.



GAUCHER-ZELLE

Bei Ihnen als Morbus-Gaucher-Patient funktioniert dieser Stoffwechsel nicht mehr richtig und bestimmte fettähnliche Substanzen können gar nicht mehr oder nur noch teilweise abgebaut werden. Dies liegt an einem defekten Enzym, das normalerweise diese Substanzen abbaut.

Die fettähnlichen Substanzen reichern sich in den Zellen an und sorgen dafür, dass diese anschwellen. Die geschwollenen „Gaucher-Zellen“ lagern sich in vielen verschiedenen Bereichen des Körpers an und verursachen so verschiedene Krankheitssymptome.

WELCHE SYMPTOME KÖNNEN AUFTRETEN?

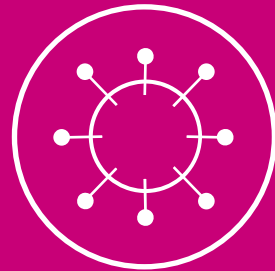
Ein großes Problem bei Morbus Gaucher ist das recht vage Symptombild.
Folgende Beschwerden treten häufiger auf:



DRUCKGEFÜHL UND
SCHMERZEN IM BAUCHBEREICH



VERSTÄRKTE MÜDIGKEIT



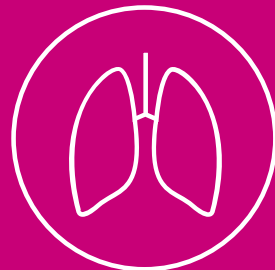
HÄUFIGE INFESTIONEN



STARKE KNOCHEN- UND
GELENKSCHMERZEN



VERMEHRTE BLUTUNGEN
UND BLAUE FLECKE



ATEMWEGSPROBLEME

DRUCKGEFÜHL UND SCHMERZEN IM BAUCHBEREICH

Eine vergrößerte Leber und/oder Milz kann zu einem Druckgefühl und Schmerzen im Bauch und einem schnellen Sättigungsgefühl führen.

VERSTÄRKTE MÜDIGKEIT

Müdigkeit und Erschöpfung können auch aufgrund der Blutarmut entstehen. Dabei ist der verringerte Sauerstofftransport im Blut für die Entstehung der Symptome verantwortlich.

HÄUFIGE INFESTIONEN

Eine erhöhte Infektionsgefahr resultiert aus einem geschwächten Immunsystem, welches durch die Überaktivität der Milz und den Befall des Knochenmarks mit Gaucher-Zellen verursacht wird.

STARKE KNOCHEN- UND GELENKSCHMERZEN

Knochenschmerzen können im ganzen Körper auftreten. Meist liegt den Schmerzen eine verringerte Knochendichte zugrunde. Im Bereich der Beine können die Schmerzen auch durch Knochenverformungen des unteren Teils des Oberschenkels verursacht werden. Bei Kindern können Wachstumsstörungen auftreten.

VERMEHRTE BLUTUNGEN UND BLAUE FLECKE

Blutungen können vermehrt auftreten und blaue Flecke sich schneller entwickeln, da der Abbau der Blutplättchen aufgrund der vergrößerten Milz beschleunigt und so die Blutgerinnung gestört ist.

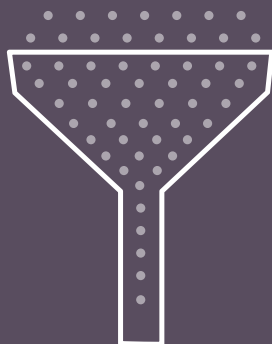
ATEMWEGSPROBLEME

Atemwegsprobleme können auftreten, da die Lunge durch die vergrößerte Milz/Leber verdrängt wird. Zudem können Symptome wie Kurzatmigkeit auch durch eine Blutarmut (Anämie) ausgelöst werden. Diese entsteht, wenn zu wenige rote Blutkörperchen und Blutfarbstoff im Blut vorhanden sind.

WELCHE THERAPIEMÖGLICHKEITEN GIBT ES?

Zwar ist Morbus Gaucher bisher nicht heilbar, jedoch lässt sich die Krankheit mit vorhandenen Medikamenten gut kontrollieren. Bei den meisten Patienten kommt die sogenannte Enzymersatztherapie (EET) zum Einsatz.

ENZYMERSATZTHERAPIE (EET)



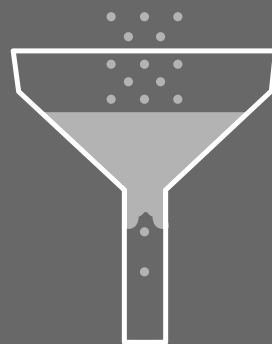
Bei der EET wird das Enzym ersetzt, das dem Körper in der benötigten Menge fehlt. Dadurch kann Ihr Körper den Fettstoffwechsel wieder aufnehmen.

MORBUS GAUCHER



Durch das defekte Enzym können in Ihrem Körper bestimmte Fette nicht mehr abgebaut werden und verbleiben im Körper.

SUBSTRATREDUKTIONSTHERAPIE (SRT)



Mit der SRT wird versucht, die Produktion der fettähnlichen Substanzen zu blockieren.

UNABHÄNGIG DAVON, WELCHE THERAPIE SIE ERHALTEN:

Sie sollten sich darauf einstellen, dass Morbus Gaucher ein Leben lang behandelt werden muss. Dies erfolgt stets im Austausch mit Ihrem behandelnden Arzt und einem spezialisierten Gaucher-Zentrum. Ergänzend zur Behandlung des Morbus Gauchers können folgende Therapiemaßnahmen möglicherweise sinnvoll sein:



SCHMERZTHERAPIE

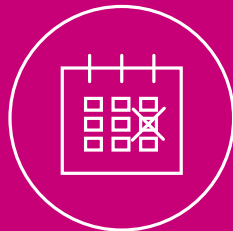
Sollten Sie unter plötzlichen oder anhaltenden Schmerzen leiden, kann eine Schmerztherapie helfen. Zudem sollten Sie ein Schmerztagebuch führen, um einen besseren Überblick über die Krankheit zu erhalten.

PSYCHOTHERAPEUTISCHE MASSNAHMEN

Mit einer lebenslangen Erkrankung richtig umzugehen, ist nicht immer einfach. Eine psychotherapeutische Beratung kann Ihnen dabei helfen, den richtigen Umgang zu lernen.

WIE WIRKEN SICH ERKRANKUNG UND BEHANDLUNG AUF MEINEN ALLTAG AUS?

Dank verschiedener Therapiemöglichkeiten können Sie ein weitgehend normales Leben führen. Bei vielen Patienten tauchen jedoch schnell Fragen zu Alltag und Behandlung auf – einige Antworten finden Sie hier.



WIE OFT MUSS ICH ZUM ARZT?

Wenn Sie mit einer Enzyersatztherapie behandelt werden, erhalten Sie alle 2 Wochen Infusionen durch Ihren behandelnden Arzt. Zusätzlich sollten Sie ausreichend Zeit für regelmäßige Kontrolluntersuchungen einplanen: Alle 3 Monate finden beispielsweise Blutuntersuchungen oder Untersuchungen der inneren Organe statt, alle 6 – 12 Monate ist eine ausführliche Untersuchung in einem Gaucher-Zentrum ratsam. Desweiteren sollten Sie die üblichen Vorsorgeuntersuchungen (z. B. Krebsvorsorge) wahrnehmen.



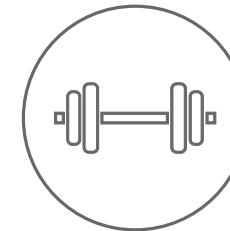
BIN ICH BEI DER AUSWAHL MEINER REISEZIELE EINGESCHRÄNKT?

Die Erkrankung schränkt Sie generell nicht in der Wahl Ihrer Reiseziele ein. Nach Möglichkeit sollten Sie Ihre Reise jedoch in den Zeitraum zwischen Untersuchungs- und Behandlungsterminen legen.



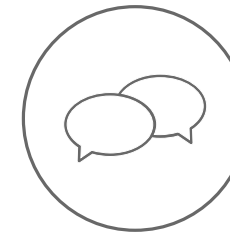
SCHRÄNKT MORBUS GAUCHER MEINE BERUFS- ODER STUDIENWAHL EIN?

Grundlegende Einschränkungen durch die Krankheit gibt es zwar nicht, Sie sollten jedoch gut auf Ihren Körper achten und ausreichend Zeit für Arzttermine und Entspannung in Ihren Alltag einbauen. Klären Sie Ihren Arbeitgeber über Ihre Erkrankung auf.



KANN ICH WEITERHIN SPORT TREIBEN?

Für Sie als Patient gilt genau wie für alle: Ausreichend Bewegung ist wichtig, denn sie stärkt Muskeln und Knochen. Wählen Sie die Sportart jedoch abhängig vom Krankheitsstatus aus und besprechen Sie dies mit Ihrem Arzt. Denn sollten Sie beispielsweise zu Blutungen und blauen Flecken neigen, sind Kontaktsportarten nicht zu empfehlen. Zudem besteht bei Sportarten mit viel Körperkontakt die Gefahr eines Milzrisses.



WAS KANN ICH UNTERSTÜTZEND TUN?

Scheuen Sie sich nicht davor, Fragen zu stellen! Sie sollten Ihr Behandlungsteam stets genauestens über Ihren Gesundheitszustand, Ihre Beschwerden und Veränderungen, die Ihnen aufgefallen sind, informieren. Ein Tagebuch kann hierfür hilfreich sein. Je aufmerksamer Sie Ihrer Gesundheit gegenüber sind und je offener Sie mit Ihrem Behandlungsteam darüber sprechen, desto besser kann Ihre Erkrankung behandelt werden.

MUSS ICH MEINE ERNÄHRUNG UMSTELLEN?

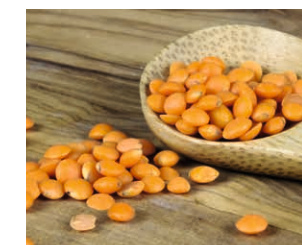
Grundsätzlich müssen Sie nichts umstellen, jedoch können Sie mit einer gesunden Ernährungsweise generell Einfluss auf Ihr Wohlbefinden nehmen. Mit bestimmten Nahrungsmitteln können Sie Ihre Gesundheit unterstützen:



KALZIUM FÜR
STARKE KNOCHEN



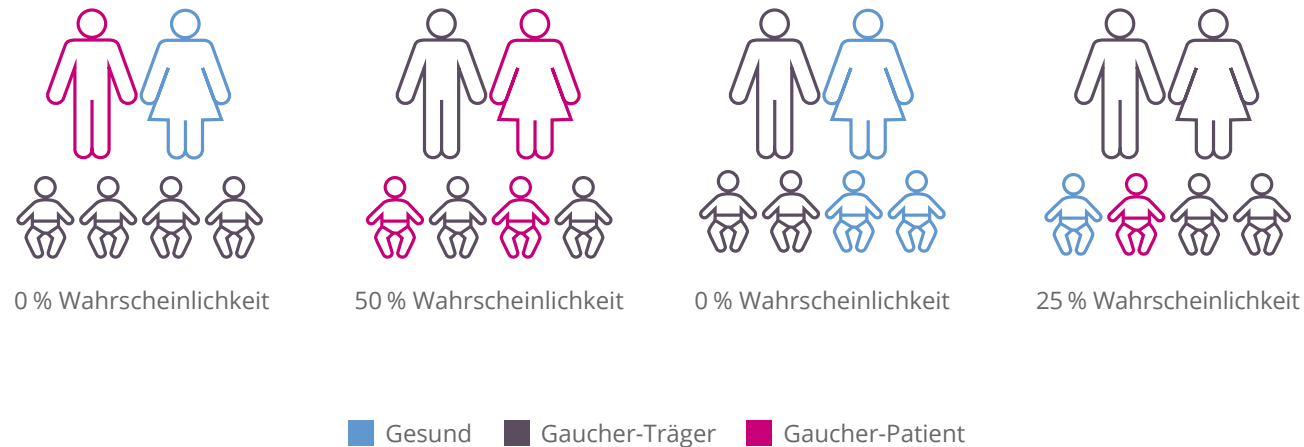
EISEN GEGEN
DIE BLUTARMUT



WIRD MEIN KIND DIE KRANKHEIT ERBEN?

Zwar beruht Morbus Gaucher auf einem Gendefekt und kann grundsätzlich vererbt werden, allerdings erfolgt diese Vererbung rezessiv. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Krankheit bei Ihren Kindern ist somit recht gering, da beide Elternteile Träger des defekten Gens sein müssen.

DIE WAHRSCHEINLICHKEIT AN MORBUS GAUCHER ZU ERKRANKEN



Um wirklich sicherzugehen, können Sie bei Ihrem Arzt einen Gentest durchführen lassen.

WELCHE SYMPTOME MEINES KINDES KÖNNTEN AUF MORBUS GAUCHER HINWEISEN?

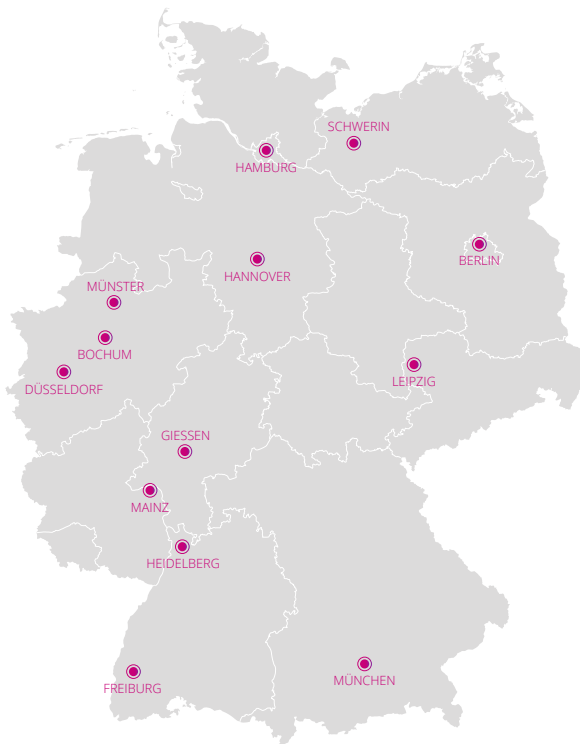
Die unspezifischen Symptome machen gerade bei Kindern die Diagnose schwer. Sollten Sie den Verdacht haben, dass Ihr Kind möglicherweise erkrankt sein könnte, kann ein Bluttest bei Ihrem Arzt Gewissheit bringen.

HÄUFIGE SYMPTOME BEI ERKRANKTEN KINDERN



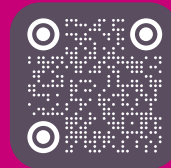
AN WEN KANN ICH MICH BEI WEITEREN FRAGEN WENDEN?

Generell sollten Sie Ihre Fragen offen mit Ihrem Arzt und Behandlungsteam besprechen. Zusätzlich finden Sie überall in Deutschland Zentren, die sich auf die Erkennung und Behandlung seltener Krankheiten wie Morbus Gaucher spezialisiert haben. Eine Liste aller Gaucher-Zentren finden Sie unter www.leben-mit-gaucher.de.



ZUDEM STEHT IHNEN DIE GAUCHER GESELLSCHAFT DEUTSCHLAND E.V. (GGD) ZUR VERFÜGUNG:

Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V. (GGD) •
Burgstraße 3 • 54673 Koxhausen •
Tel.: 0700 44 30 04 43 • Fax: 03212 1 23 87 06 •
E-Mail: mail@ggd-ev.de • www.ggd-ev.de



www.leben-mit-gaucher.de