

BRIEF REPORT

ΝΟΣΟΣ GAUCHER : ΣΠΑΝΙΑ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ

GAUCHER: RARE HEREDITARY GENETIC DISORDER

Ελπίδα Γεωργιάδη

RN, MSc, Av. Προϊστάμενη Μ.Θ.Δ.Ν., Γ.Ν.Α. «Λαϊκό»

Elpida Georgiadi

RN, MSc, G. Hospital «Laiko», Athens, Greece

DOI: 10.5281/zenodo.3631143

Cite as: Georgiadi, Elpida. (2020). Gaucher: rare hereditary genetic disorder. *Perioperative Nursing (GORNA)*, E-ISSN:2241-3634, 8(3), 216–218. <http://doi.org/10.5281/zenodo.3631143>

Εισαγωγή

Η νόσος Gaucher αποτελεί σπάνια κληρονομική γενετική διαταραχή με συχνότητα εμφάνισης 1/40000 -1/60000 ζωντανών γεννήσεων, παγκοσμίως. Ανήκει στα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα όπου τα άτομα πάσχουν από έλλειψη δραστικών ποσοτήτων του ενζύμου γλυκοσερεβροσιδάση. Συνέπεια της ενζυμικής αυτής ανεπάρκειας είναι η άθροιση του γλυκοκερεβροσιδίου στα λυσοσώματα των μακροφάγων (κύτταρα Gaucher) τα οποία συσσωρεύονται σε διάφορα όργανα όπως τα οστά, το ήπαρ, ο σπλήνας και ο μυελός των οστών και μπορούν να προκαλέσουν ηπατοσπληνομεγαλία, οστικές βλάβες και πανκυτταροπενία.

Η νόσος Gaucher είναι χρόνιο πολυσυστηματικό και εξελισσόμενο νόσημα, το οποίο είναι εξαιρετικά ετερογενές. Όσον

αφορά τις κλινικές μορφές, η νόσος διακρίνεται στο μη νευροπαθητικό (τύπος I), στον οξύ νευροπαθητικό τύπο (τύπος II) και στον χρόνια (τύπος III). Ο τύπος I ή τύπος των ενηλίκων είναι ο συχνότερος.

Η κλινική εικόνα τύπου I και II περιλαμβάνει :

- Πνευμονική συμμετοχή: Πνευμονική υπέρταση
- Οστικές βλάβες: Σκελετικές ανωμαλίες/δυσμορφία οστών (χαρακτηριστική παραμόρφωση κατώτερου τμήματος μηριαίου οστού, γνωστή ως τύπου φιάλης Erlenmeyer), οστεοπενία/ οστεοπόρωση, παθολογικά κατάγματα, οστικά έμφρακτα, οστεονέκρωση, οστεόλυση, οστικά άλγη, οστικές κρίσεις (επώδυνες με υψηλό πυρετό, ρίγος και λευκοκυττάρωση) κ.ά.

Η κλινική εικόνα τύπου I και II περιλαμβάνει :

- Όλα τα προ-αναφερθέντα και
- Νευρολογικές εκδηλώσεις: Διαταραχές ακοής και λόγου, διαταραχές οφθαλμικής κινητικότητας, σπαστικότητα, μυοκλονία, επιληψία, νοητική υστέρηση, άνοια κ.ά.

Η πρόγνωση ποικίλει και εξαρτάται από τη μορφή της νόσου. Στους ασυμπτωματικούς ασθενείς δεν επηρεάζεται γενικά το προσδόκιμο επιβίωσης. Οι ασθενείς τύπου II, στους οποίους η διάγνωση τίθεται στη βρεφική ηλικία, παρουσιάζουν συνεχή και ραγδαία επιδείνωση με προσδόκιμο επιβίωσης < 2 ετών (πρώιμος θάνατος λόγω αναπνευστικής ανεπάρκειας). Οι ασθενείς τύπου III έχουν μειωμένο προσδόκιμο επιβίωσης.

Ο βασικός στόχος της θεραπείας είναι ο περιορισμός των συμπτωμάτων και των μη υποστρεφόμενων επιπλοκών όπως επίσης η βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών. Επιπλέον, όταν πρόκειται για παιδιά, σκοπός της θεραπείας είναι η βελτίωση της ανάπτυξης.

Πριν την εφαρμογή αιτιολογικής θεραπείας για τη νόσο προηγείται συμπτωματική θεραπεία, όπως :

- Σπληνεκτομή (αποδοτική θεραπεία θρομβοπενίας)
- Νοσοκομειακή περίθαλψη στις οστικές κρίσεις με ενδοφλέβια ενυδάτωση και χορήγηση ισχυρών αναλγητικών
- Ορθοπεδικές χειρουργικές επεμβάσεις (π.χ. αρθροπλαστική ισχίου)
- Μεταγγίσεις

Ακολουθεί η θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης με χορήγηση βιοτεχνολογικά

παραγόμενης και κατάλληλα τροποποιημένης β-γλυκοζιδάσης, δηλαδή εξωγενής υποκατάσταση ανεπαρκούς ενζύμου (enzyme replacement therapy, E.R.T.): Παράγωγα γλουκεράσης (ιμιγλουκεράση κ.λπ.) Η θεραπεία αυτή αντιμετωπίζει την υποκείμενη γενετική βλάβη ωστόσο είναι δυνατόν να βελτιώσει τα αιματολογικά, τα οστικά σημεία και ευρήματα και τις εκδηλώσεις από άλλα όργανα της νόσου Gaucher τύπου 1. Η χορήγηση είναι δια βίου και ανά 2-3 εβδομάδες ενδοφλεβίως.

Στη νόσο τύπου III, αναλόγως των εργαστηριακών ευρημάτων, η θεραπεία περιλαμβάνει : α) χορήγηση ενζυμικής υποκατάστασης, β)θεραπεία μείωσης υποστρώματος με χορήγηση δια του στόματος αναστολέα της βιοσύνθεσης του υποστρώματος (αθροιζόμενο υλικό), ήτοι του β-γλυκοκεραμιδίου (substrate reduction therapy, S.R.T.).

Σε όλους τους ασθενείς (συμπτωματικούς και μη) απαιτείται εργαστηριακός έλεγχος 2φορές ετησίως όπως επίσης απεικονιστικός έλεγχος ανά έτος ή ανά 2 έτη (αναλόγως της βαρύτητας της νόσου) με συγκεκριμένα πρωτόκολλα παρακολούθησης.

Η πρόληψη περιλαμβάνει τον έλεγχο της οικογένειας του πάσχοντος και την προγεννητική διάγνωση κατά την εγκυμοσύνη (μέτρηση δραστηριότητας γλυκοζιδάσης στα εμβρυικά κύτταρα του αμνιακού υγρού ή της τροφοβλάστης/ μοριακή μελέτη DNA εμβρύου).

Σύμφωνα με την Ελληνική νομοθεσία, η νόσος περιλαμβάνεται στον πίνακα των παθήσεων που χαρακτηρίζονται μη αναστρέψιμες & η διάρκεια

αναπηρίας των ασφαλισμένων καθορίζεται επί αόριστον (Φ.Ε.Κ. Β7/ 2018). Με βάση τη βαρύτητα, το ποσοστό αναπηρίας κυμαίνεται από 50,0% έως 80,0% (Φ.Ε.Κ. Β4591/ 2017). Από το 1995 η ενζυμική θεραπεία και η θεραπεία μείωσης του υποστρώματος αποζημιώνονται σε όλους τους ασθενείς.

Τα συμπτώματα της νόσου μιμούνται συχνά τις πιο κοινές αιματολογικές καταστάσεις με αποτέλεσμα την αποτυχημένη ή καθυστερημένη διάγνωση. Η έγκαιρη διάγνωση και η άμεση έναρξη της θεραπείας, είναι ζωτικής σημασίας για την πρόληψη ή την ελαχιστοποίηση των μεταβολών της ζωής ή των απειλητικών για το ήπαρ και των σκελετικών επιπλοκών.

Στη σύγχρονη εποχή, απαιτείται περαιτέρω εκπαίδευση των νοσηλευτών, σε θέματα επικοινωνίας και συμβουλευτικής, ώστε να κατανοήσουν τα νοσήματα, τις επιπλοκές και τις προσδοκίες, σύμφωνα με τις ανάγκες των ασθενών και στη συνέχεια να εφαρμόσουν την κατάλληλη εξατομικευμένη θεραπευτική και νοσηλευτική φροντίδα για την αντιμετώπιση αυτής της ευαίσθητης πληθυσμιακής ομάδας.⁶⁻⁹

Βιβλιογραφία

1. Mazher W, Ali J, Abubakar S, Basar S, Murtaza G. Improvement In Symptoms Of Gaucher's Disease By Enzyme Replacement Therapy. *J Ayub Med Coll Abbottabad*. 2018;30(3):479-481.
2. Rosenbloom BE, Weinreb NJ. Gaucher disease: a comprehensive review. *Crit Rev Oncog*. 2013;18(3):163-75.
3. Mistry PK, Lopez G, Schiffmann R, Barton NW, Weinreb NJ, Sidransky E. Gaucher disease: Progress and ongoing challenges. *Mol Genet Metab*. 2017;120(1-2):8-21.
4. Nalysnyk L, Rotella P, Simeone JC, Hamed A, Weinreb N. Gaucher disease epidemiology and natural history: a comprehensive review of the literature. *Hematology*. 201;22(2):65-73.
5. Nagral A. Gaucher disease. *J Clin Exp Hepatol*. 2014;4(1):37-50.
6. Koutelekos I. Counseling in the field of health. *Perioperative nursing*. 2015, 4(2):47-49. (In Greek)
7. Koutelekos I. The need for communication between health professionals and patients. *Perioperative nursing*. 2015, 4(1):1-2. (In Greek)
8. Koutelekos I, Chaliasos N. Expectations. *Vima Asklipiou*. 2014, 3(2):134-143. (In Greek)
9. Polikandrioti M, Koutelekos I. Patient's needs. *Perioperative Nursing*. 2013, 2(2): 73-83(In Greek)