



## 1 Ekim Dünya Gaucher Hastalığı Farkındalık Günü

**Sanofi Grubu'nun nadir görülen hastalıklar alanındaki lider şirketi Sanofi Genzyme, "1 Ekim Uluslararası Gaucher Hastalığı Farkındalık Günü" kapsamında yaptığı çalışmalarla, nadir görülen ve genetik geçişli bir hastalık olan Gaucher Hastalığı'nın erken teşhisinin ve tedavisinin çok önemli olduğuna dikkat çekiyor.**

**28 Eylül 2016 İstanbul-** Nadir görülen hastalıklardan biri olan Gaucher, glukoserebrozidaz isimli enzimin eksikliği veya görevini yerine getirememesi sonucunda, genellikle dalak, karaciğer ve kemik iliğinde yağsı bir madde birikimine neden olan kalıtsal genetik bir hastalık olarak tanımlanmaktadır. Görülme sıklığı 40-50 bin canlı doğumda bir olan Gaucher, kalıcı ve ilerleyen bir hastalık olup, erken tanı konup tedavi edilmediği takdirde zamanla kötüleşebilmekte ve hatta ölümlü sonuçlanabilmektedir.

Hastalığın belirtileri, herhangi bir yaşta ortaya çıkabileceği gibi, genellikle çocukluk ya da yetişkinlik döneminde fark edilmektedir. Gaucher hücrelerinin birikimi; dalak ve karaciğerde büyüme, kanamaya yatkınlık ve ciltte morarmalar, kansızlık, kemik ve eklem ağrıları, çabuk kırılan zayıf kemikler (osteoporoz) ve kanın pıhtılaşma hücrelerinde azalma (trombositopeni) gibi belirtiler ve bulgularla ortaya çıkabilmektedir. Daha nadir olarak beyin ve sinir sisteminin etkilendiği de görülmektedir.

### **Bebeklerden yetişkinlere farklı yaş gruplarını etkileyen üç farklı tipi bulunmaktadır**

Gaucher Hastalığı'nın üç tipi bulunmakta olup, erken yaşlarda başlayan ve erişkin yaşlara kadar değişen bulgular gözlemlenebilmektedir. Tip1, Gaucher Hastalığı'nın en sık rastlanan tipi olup sinir sistemini etkilemez. Bazen "Yetişkin Gaucher Hastalığı" olarak adlandırılmasına rağmen tüm yaş gruplarındaki bireyleri etkileyebilmektedir. Dalak ve karaciğer büyümesi ile pıhtılaşma hücrelerinde azalma (trombositopeni) gibi belirtiler göstermektedir. Bazı hastalarda iskelet bulguları en önemli veya tek şikâyet konusu olabilmektedir. Tip 2 Gaucher Hastalığı, bebeklikte ortaya çıkar ve Tip 1'e göre daha nadir görülmektedir. Tip 2 Gaucher hastalığı hızlı ilerleyerek, merkezi sinir sistemini ve Tip 1'in etkilediği organları da etkilemektedir. Bu hastalığı olan bebekler doğumda normal görünmelerine rağmen beyine

zarar veren bir hastalık olduđu için 6 ay içinde hastalık kendini belli eder. Beklenmeyen sinirlilik, uyanıklığın yokluğu, başını dik tutmada zayıflık, göz sinirlerinde işlev kaybı veya sabitleşmiş şaşılık gibi belirtiler göstermektedir. Tip 3 Gaucher Hastalığı ise erken çocukluk döneminde ortaya çıkmakta olup, gözlerin yukarı bakışında yavaşlama, hastalık ilerledikçe yürüme bozukluğu ve kaslarda katılık gibi belirtiler gösterebilmektedir.

### **Kesin tanı için basit bir kan testi yaptırmak yeterli oluyor**

Gaucher Hastalığı'nın belirtileri çok daha sık rastlanan diğer hastalıklarla benzerlik gösterebildiğinden kesin tanı için glukoserebrozidaz enzim aktivitesinin basit bir kan testi ile ölçülmesi gerekmektedir. Özellikle büyümede gecikme, genel zayıflık, nedeni belirlenemeyen dalak veya karaciğer büyümesi, kansızlık, kemik ağrısı veya ani gelişen kırıklar gibi belirtilere sahip olanların mutlaka bu hastalığın tespitine yönelik test yaptırmaları gerekmektedir. Gaucher Hastalığı'nın kalıtsal olmasından dolayı hastalığın ailedeki geçmişinin bilinmesi de teşhis konması açısından büyük önem taşımaktadır.

### **Genzyme Türkiye'nin "Uzmanlıklar Arası Köprü" projesi ile Gaucher Hastalığı'nın teşhisi daha yaygın hale geldi**

Nadir bir hastalık olan ve tedavi edilmediği takdirde ölüme sonuçlanan Gaucher Hastalığı hakkında "1 Ekim Uluslararası Gaucher Hastalığı Farkındalık Günü" dolayısıyla açıklamalar yapan **Sanofi Genzyme Türkiye Genel Müdürü Dr. Cenk Sökmen**; "*Dünyada karşılanmamış ihtiyaçlara yönelik tedaviler geliştiren Sanofi Genzyme, Gaucher hastalarını da yalnız bırakmamakta, geliştirdiği tedavi yöntemleri ve erken teşhis ve tanının önemi konusunda düzenlediği farkındalık çalışmalarıyla her zaman onların yanında olmaktadır*" dedi. Sanofi Genzyme Türkiye olarak geçen yıl hayata geçirdikleri "Uzmanlıklar Arası Köprü" projesiyle önemli bir sorumluluk üstlendiklerini dile getiren Dr. Cenk Sökmen; "*Bu proje ile hastalığın teşhis edilmesinin hızlandırılması amacıyla farklı uzmanlık alanlarından hekimleri bir araya getirerek, bu hekimlerin hastalığa ilişkin bilgi alışverişinde bulunmalarını sağladık. Gaucher Hastalığı'na ilişkin bu buluşmalar ve vaka paylaşımları sonucunda Gaucher hastalarının teşhisi daha yaygın hale geldi. Diğer nadir hastalıklarda olduğu gibi Gaucher Hastalığı'nda da erken teşhis ve tanı büyük bir önem arz ediyor. Uygulanacak tedavinin mümkün olan en yüksek faydayı sağlaması için de tedaviye erken yaşta başlanması, tedavinin aksatılmaması ve sorumlu bir hekim tarafından düzenli şekilde takip edilmesi gerekiyor*" dedi.