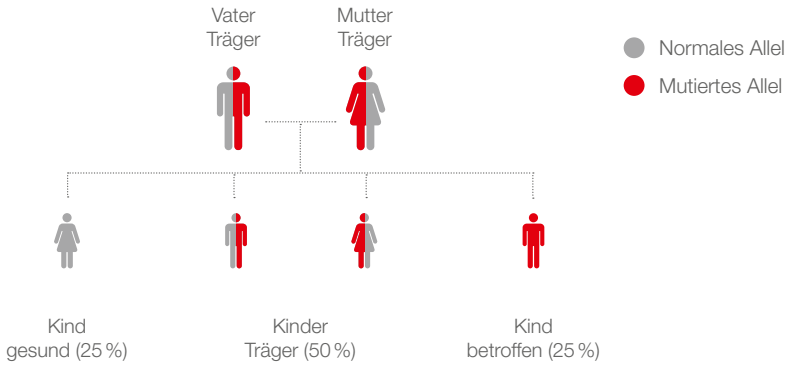
Unklare Wachstumsverzögerung – was kann dahinterstecken?

sanofi

Wie wird Morbus Gaucher vererbt?*

Vererbungsbaum



Bildquelle: Sanofi Genzyme

- Die progrediente Erkrankung kann zu schwerwiegenden und potentiell lebensbedrohlichen Komplikationen führen.
- Geschwister können die gleichen, andere oder gar keine Symptome zeigen.
- Morbus Gaucher ist spezifisch behandelbar, daher ist eine frühe Diagnose wichtig, um irreversible Schäden möglichst zu vermeiden.

Denken Sie auch bei den Geschwistern Betroffener an Morbus Gaucher.

Morbus Gaucher ist eine autosomal-rezessiv vererbte, seltene lysosomale Speicherkrankheit.[1,2]

- Sie wird durch eine Mutation des β-Glukozerebrosidase-Gens verursacht und verläuft unbehandelt progredient.[2–5]
- Aufgrund des β-Glukozerebrosidase-Mangels kommt es zur Akkumulation von Glukozerebrosiden insbesondere in den Makrophagen (Gaucher-Zellen).[2–4]
- Die Akkumulation von Gaucher-Zellen in Milz, Leber und Knochenmark ist die Ursache für viszerale, hämatologische und ossäre Manifestationen.[4]
- Morbus Gaucher tritt in allen ethnischen Gruppen auf. Mittlere Häufigkeit: etwa 1:40.000[5]

Hauptsymptome bei Kindern und Jugendlichen[2]

Splenomegalie:
95 %

Hepatomegalie:
87 %

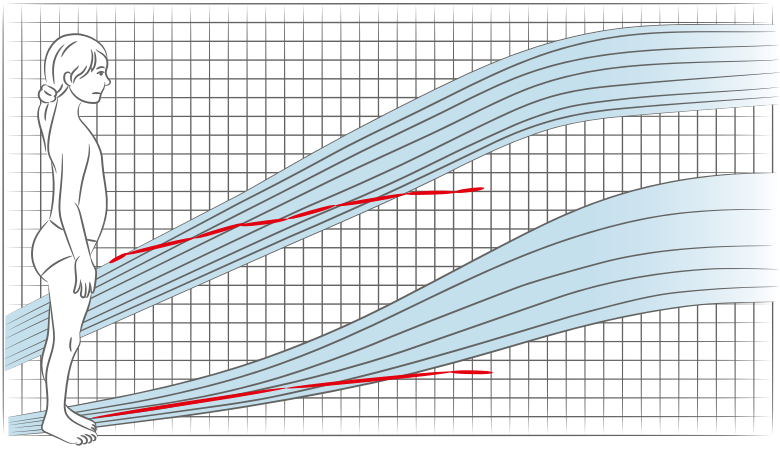
Nachweis radiologischer Veränderungen:
81 %

2/3 der Morbus Gaucher-Patienten
zeigen klinische Manifestationen bereits im Kindesalter.[6]

Welche Symptome finden sich noch bei Kindern und Jugendlichen?[2]

- (Meist moderate) Thrombozytopenie: 50 %
- Erlenmeyerkolben-Deformität, insbesondere der Femora: 49 %
- Anämie: 40 %
- Wachstumsretardierung (Kinder und Jugendliche): 34 %
- Knochenschmerzen: 27 %
- Knochenkrisen: 9 %

Wachstumsretardierung



Bildquelle: youknow GmbH – Sanofi-Aventis Deutschland GmbH

Morbus Gaucher ist spezifisch behandelbar, daher ist eine **frühe Diagnose** wichtig, um irreversible Schäden möglichst zu vermeiden.

Diagnoseempfehlung für Kinder[7]

Splenomegalie ± Hepatomegalie/ ggf. Thrombozytopenie ± Anämie?

Findet sich mindestens eines der folgenden Symptome?

- Radiologische Auffälligkeiten am Skelettsystem wie Erlenmeyerkolben-Deformität
- Knochenschmerzen
- Wachstumsverlangsamung oder -retardierung
- Erhöhter Ferritinspiegel, evtl. Transaminasen
- Erhöhte Tartrat-resistente saure Phosphatase (TRAP)
- Strabismus und/oder okulomotorische Apraxie

Nein → **Ergeben sich Hinweise auf hämato(onko)logische, metabolische oder infektiöse Ursachen?**

Ja / **Nein** → **Morbus Gaucher-Diagnostik (u. a. mittels Trockenbluttest (DBS))**

Bei Verdacht auf Morbus Gaucher kann die Enzymaktivität der β-Glukozerebrosidase bestimmt werden. Zur Diagnostik eignet sich unter anderem ein Trockenbluttest, der ASMD, Gaucher und LAL_D erfasst.

Sprechen Sie uns für mehr Informationen dazu gerne an: *gaucher-de@sanofi.com*.

Morbus Gaucher ist behandelbar!

Für jeden jungen Patienten gibt es eine etablierte und wirksame First-Line-Therapieoption:

- Für Kinder: Enzymersatztherapie
- Ab 18 Jahren: orale Substratreduktionstherapie

Morbus Gaucher auch bei Geschwistern testen. Diese können die gleichen, andere oder gar keine Symptome zeigen.

Sie wollen noch mehr zu Morbus Gaucher erfahren?
Gerne: **https://www.lysosolutions.de**

* M. Gaucher wird automsal rezessiv vererbt. Neben der hier dargestellten sind weitere zu einer Erkrankung führende Konstellationen möglich.

Referenzen

1 Mistry PK et al. Am J Hematol 2007;82:697–701.
2 Kaplan P et al. Arch Pediatr Adolesc Med 2006;160:603–608.
3 Grabowski GA et al. Eur J Pediatr 2004;163:58–66.
4 Mistry PK et al. Am J Hematol 2011;86:110–115.
5 Mistry PK et al. Am J Hematol 2007;82:697–701.
6 Di Rocco M et al. Pediatr Blood Cancer 2014;61:1905–1909.
7 Mod. nach Di Rocco M et al. Pediatr Blood Cancer 2014;61:1905–1909.

MAT-DE-2006378(V2.0) 01/2023 - 346643

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH
Industriepark Höchst | K703 | 65926 Frankfurt
www.sanofi.de

sanofi