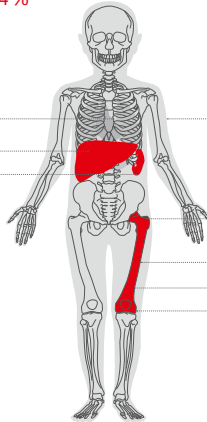


Morbus Gaucher bei Kindern

Welche Symptome finden sich bei Kindern und Jugendlichen?¹

Wachstumsretardierung: **34 %**
(Kinder und Jugendliche)

Anämie: **40 %**
Hepatomegalie: **87 %**
Splénomegalie: **95 %**



(Meist moderate) Thrombozytopenie: **50 %**

Nachweis radiologischer
Veränderungen: **81 %**

Knochenschmerzen: **27 %**

Knochenkrisen: **9 %**

Erlenmeyerkolben-Deformität: **49 %**

Diagnoseempfehlung für Kinder²*

Splénomegalie ± Hepatomegalie/Ggf. Thrombozytopenie ± Anämie?

Findet sich mindestens eines der folgenden Symptome?

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

Ja

Morbus Gaucher-Diagnostik (u. a. mittels Trockenbluttest (DBS))

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

Nein

Zur Diagnostik eignet sich unter anderem ein Trockenbluttest, der ASDM, Gaucher und LAL_D erfasst. Sprechen Sie uns für mehr Informationen dazu gerne an: gaucher-de@sanofi.com.

Denken Sie bei positivem Befund auch bei Geschwistern an Morbus Gaucher.

* Zur Vereinfachung wurden diagnostische Pfade entfernt.

Wie wird therapiert?

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

- Für Kinder: Enzyersatztherapie
- Ab 18 Jahre: orale Substratreduktionstherapie

1 Mod. nach Kaplan P et al., Arch Pediatr Adolesc Med 2006;160:603–608.
2 Mod. nach Di Rocco M et al., Pediatr Blood Cancer 2014;61:1905–1909.