

Bei seltenen Erkrankungen denken Sie an Morbus Wilson. Kennen Sie auch Morbus Gaucher?

Unbehandelte Patienten mit Morbus Gaucher klagen häufig über:

- Müdigkeit, Konzentrationsschwäche
- Nasenbluten, blaue Flecken
- Oberbauchschmerzen, Appetitverlust
- Knochenschmerzen

Klinische Daten von unbehandelten Gaucher-Patienten:

Symptome	Werte		
Splenomegalie ^{1,*}	> 5-fach bis ≤ 15-fach	(46%)	
	> 15-fach	(38%)	
	≤ 5-fach	(15%)	
Hepatomegalie ¹	> 1,25 bis ≤ 2,50	(51%)	
	< 1,25	(37%)	
	> 2,50	(12%)	
Leberwerte ^{2,3,4}	GOT = AST und GPT = ALT	oft leicht erhöht (meist unter 100 U/l)	
	virologische und autoimmune Marker	i. d. R. negativ	
	Ferritin	mäßig erhöht (zwischen 350 und 1.000 µg/l)	
	Transferrinsättigung, Serum-Kupfer, Caeruloplasmin, alpha1-Antitrypsin	normal	
Ultraschall ⁵	i. d. R. keine wesentliche Echodichtevermehrung der Leber		
Thrombozytopenie ^{1,*} [x 10 ³ /mm ³]	60 bis ≤ 120	(44%)	
	> 120	(42%)	
	< 60	(14%)	
Anämie ¹ [Hb-Wert]	< 12 g/dl ♂ < 11 g/dl ♀	(34%)	
Knochenprobleme ¹	Knochenschmerzen	(33%)	Osteopenie (55%)
	Erlenmeyerkolben-Deformität	(59%)	Knochenmarkinfiltration (81%)

Was ist zu tun?

- Bestimmung der Enzymaktivität (unter anderem durch Trockenbluttestung)
- Nach Aufklärung des Patienten kann zudem die bestätigende genetische Testung erfolgen.
- Eine eingehende weitere Diagnostik insbesondere der Knochenbeteiligung ist erforderlich.
- Morbus Gaucher ist eine autosomal rezessive Krankheit. Es wird empfohlen, eine Familienanamnese durchzuführen.

Wie wird therapiert?

Es gibt zwei etablierte und wirksame First-Line-Therapieoptionen:

- Orale Substratreduktionstherapie
- Enzyzersatztherapie



Morbus Wilson und Morbus Gaucher sind 2 autosomal rezessive Erkrankungen^{6,7} mit einer ähnlichen Prävalenz.⁸

*Zahlen von Patienten ohne Splenektomie. Das Lebervolumen bei splenektomierten Patienten ist deutlich erhöht.¹

Was mache ich bei einem Morbus Gaucher-Verdachtsfall?

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.

MAT-DE-2006452(V2.0) 01/2023 - 346635