

Projekt aktívneho vyhľadávania pacientov s Gaucherovou chorobou

Gaucherova choroba je zriedkavé metabolické ochorenie. Je to dedičná lysozomálna thezaurismóza, ktorej príčinou je genetický defekt lysozomálneho enzýmu glukocerebrosidázy. Tento enzým je zodpovedný za hydrolytické štiepenie glukosylceramidu na glukózu a ceramid.

Ochorenie je v SR významne poddiagnostikované a pacienti bývajú často vedení roky pod inými diagnózami. Nakoľko je ochorenie v dnešnej dobe liečiteľné a o úspechu liečby rozhoduje včasná diagnóza, je potrebné aktívne pristupovať k vyhľadávaniu pacientov s týmto ochorením.

Podľa registra Gaucherovej choroby až 86% pacientov bolo diagnostikovaných hematológom na základe dvoch najčastejších príznakov: splenomegália a trombocytopénie. Hematológ tak zohráva kľúčovú úlohu v procese diagnostiky. Je veľmi pravdepodobné, že pacient s Gaucherovou chorobou navštívi práve Vašu ambulanciu.

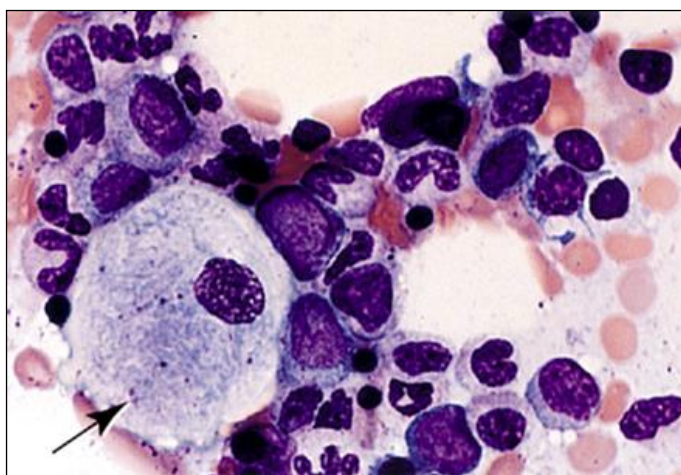
Slovenský projekt, ktorého garantom je doc. MUDr. Martin Mistrík, hlavný odborník pre hematológiu v SR, vznikol na základe inšpirácie z úspešného talianskeho projektu Prof. Capellini, kde zo 196 vyšetrených pacientov so splenomegáliou a/alebo trombocytopéniou bolo zachytených spolu 7 pacientov s Gaucherovou chorobou, čo predstavuje 3,6 % záchyt. Rovnako orientované projekty prebiehajú po celom svete.

Na vyšetrenie jedného pacienta je potrebné objednať si jeden skriningový set. Sety sú zdarma a objednať si ich môžete prostredníctvom internetovej stránky:

www.spravnadiagnoza.cz

užívateľské meno: spravna, heslo: diagnoza

Odobraté vzorky sa posielajú poštou MUDr. Michaele Martišovej z hematologickej kliniky v nemocnici sv. Cyrila a Metoda v Bratislave.



Obr: Gaucherova bunka v kostnej dreni