

Fragebogen*

Habe ich vielleicht Morbus Gaucher?

NAME: _____

GEBURTSDATUM: _____

Diese Checkliste kann Ihrem Arzt helfen, Ihre Symptome zu verstehen und zu entscheiden, ob Sie auf Morbus Gaucher getestet werden sollten.

1. Leiden Sie an regelmäßigen Bauchschmerzen? (Mehrfachantworten möglich)

- | | |
|--|--------------------------|
| Bauchschmerzen | <input type="checkbox"/> |
| Druck- und/oder Völlegefühl im Bauchraum | <input type="checkbox"/> |
| Großer Bauch, der nicht mit viel Essen erklärt werden kann | <input type="checkbox"/> |
| Nein | <input type="checkbox"/> |

2. Wurden bei Ihnen vergrößerte Organe im Bauch festgestellt? (Mehrfachantworten möglich)

- | | |
|-------------------|--------------------------|
| Vergrößerte Leber | <input type="checkbox"/> |
| Vergrößerte Milz | <input type="checkbox"/> |
| Nein | <input type="checkbox"/> |

3. Sind Sie häufig unerklärlich müde, erschöpft und abgeschlagen?

- | | |
|------|--------------------------|
| Ja | <input type="checkbox"/> |
| Nein | <input type="checkbox"/> |

4. Haben Sie Schmerzen im Bereich der Knochen und/oder Gelenke (vor allem Hüfte, Beine)? (Mehrfachantworten möglich)

- | | |
|------------------|--------------------------|
| Knochenschmerzen | <input type="checkbox"/> |
| Gelenkschmerzen | <input type="checkbox"/> |
| Nein | <input type="checkbox"/> |

5. Wurde bei Ihnen eine verminderte Knochendichte und/oder andere Auffälligkeiten im Röntgen festgestellt?

- | | |
|------|--------------------------|
| Ja | <input type="checkbox"/> |
| Nein | <input type="checkbox"/> |

* Der Fragebogen wurde in Abstimmung mit Frau Dr. Michaela Brunner-Krainz, Ambulanz für Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselkrankheiten, Universitätsklinikum Graz, erstellt.

6. Leiden Sie an häufigen Blutungen? (Mehrfachantworten möglich)

Nasenbluten

Zahnfleischbluten

Blaue Flecken

Nein

7. Sind Wachstumsstörungen (verlangsamtes Wachstum) in der Kindheit bekannt?

Ja

Nein

8. Hat die Pubertät verspätet eingesetzt?

Ja

Nein

9. Leiden Sie an häufigen Infekten?

Ja

Nein

10. Wurden Veränderungen im Blutbild festgestellt? (Mehrfachantworten möglich)

Verminderte rote Blutkörperchen

Verminderte weiße Blutkörperchen

Verminderte Blutplättchen

Nein

11. Sind Sie wegen neurologischen/psychiatrischen Symptomen in Behandlung?

Ja

Nein

12. Wurden an den Augen Bewegungsstörungen (Nystagmus/Sakkaden) festgestellt?

Ja

Nein

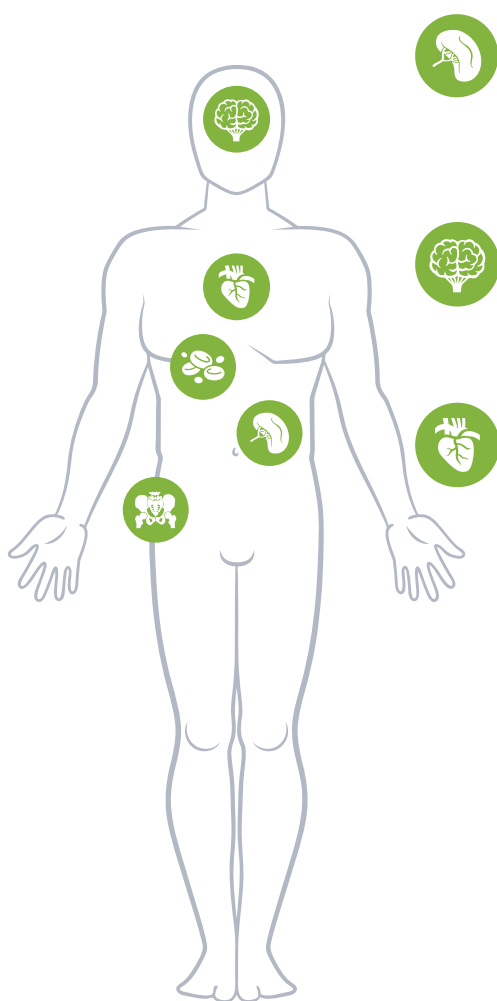
Für medizinische Fachkräfte

Ihre Patientin/Ihr Patient hat auf der Website www.speicherkrankheiten.at einen Fragebogen zu Morbus Gaucher ausgefüllt. Die Zusammenfassung finden Sie auf der Rückseite.

Morbus Gaucher ist eine autosomal-rezessiv vererbte, seltene chronische und progressive Erkrankung, die zu invalidisierenden, irreversiblen Komplikationen und einer verringerten Lebenserwartung führen kann.^{1,2,3} Die Krankheit wird durch einen Mangel an dem lysosomalen Enzym Glukozerebrosidase verursacht, was zu einer Anhäufung seines Hauptsubstrats Glukosylceramid führt und zelluläre Dysfunktionen nach sich zieht.⁴ Die drei Hauptsymptome bei Morbus Gaucher sind Thrombozytopenie, Splenomegalie und Hyperferritinämie.^{1,5} Morbus Gaucher kann mit einer Enzymersatztherapie behandelt werden, die eine exogene Glukozerebrosidase-Quelle liefert und so kausal am Enzymdefekt ansetzt.⁶

Aufgrund seines heterogenen Erscheinungsbildes ist Morbus Gaucher eine herausfordernde Diagnose, die mit Hilfe eines Trockenblutkarten-Tests gestellt werden kann. Bei Verdacht auf Morbus Gaucher nehmen Sie bitte Kontakt zu einem Zentrum für Stoffwechselerkrankungen in Ihrer Nähe auf oder bestellen Sie kostenlose Trockenblutkarten-Testsets unter www.gratis-isd-testen.at.

Typische Symptome bei Morbus Gaucher⁷



Viszeral

- Hepatomegalie
- Splenomegalie
- Interstitielle Lungenerkrankungen

ZNS/PNS

- Parkinsonismus
- Polyneuropathie
- Periphere Neuropathie

Metabolisch + Sonstige

- Fatigue
- Erhöhter Grundumsatz
- Wachstumsverzögerung
- Untergewicht
- Entwicklungsverzögerung

Hämatologisch

- Anämie
- Thrombozytopenie
- Leukopenie
- Gestörte Neutrophilenchemotaxis
- Erhöhte Inzidenz eines Multiplen Myeloms/MGUS*

Ossär

- Knochen- und Gelenkschmerzen
- Knocheninfarkte/ Knochennekrosen
- Osteopenie/Osteoporose
- Pathologische Frakturen
- Osteosklerose
- Knochenkrisen
- Erlenmeyerdeformation

*MGUS: Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz

Referenzen:

1 Mehta A, et al. Intern Med J 2018 Nov 10. doi: 10.1111/imj.14156 [Epub ahead of print]. | 2 Weinreb NJ, et al. Am J Hematol. 2008;83:896–900. | 3 Biegstraaten M, et al. Blood Cell Mol Dis. 2018;68:203–208. | 4 Grabowski GA. Lancet. 2008;372:1263. | 5 Kaplan P, et al. Arch Pediatr Adolesc Med. 2006;160(6):603–608. | 6 Shemesh E, Cochrane Database Syst Rev 2015; 3. CD010324. | 7 Stirnemann J, et al. Int. J. Mol. Sci. 2017, 18, 441.