

A grayscale X-ray image of a human hip joint, showing the femoral head, acetabulum, and surrounding bone structures. The image is used as a background for the newsletter cover.

FUNDAȚIA ROMÂNĂ PENTRU BOLILE LIZOZOMALE

OCT/2016

NEWSLETTER

Comitetul de redactie:

*Dr. Sinca George,
Presedinte FRBL;*

*Marin Zlatea,
Vicepresedinte FRBL;*

*Mariana Popovici,
Secretar FRBL;*

*Michaela Dan,
Membru Fondator FRBL;*

*Maria Tatu,
Membru FRBL*

FUNDATIA ROMANA PENTRU BOLILE LIZOZOMALE

Adresa: Tg. Jiu, Romania

Telefon: 0744618289

email: gaucher.romania@yahoo.com

*website: www.boalagaucher.ro
www.boli-lizozomale.ro*



LA ÎNCEPUT...

PARTEA I

Ca toate poveștile de viață, aș putea începe cu «a fost odată ca niciodată »...

Eram pe cale să-mi împlinesc visul: acela de a termina facultatea de Medicină, de a deveni medic și îngriji pacienți, de a «salva» vieți; o cale grea pe care am pornit fără a ști exact câtă muncă și investiție era necesară. În familia mea nu fusese nimeni medic, nu știam că, în afară dăruirii de care trebuie să dai dovadă pentru a exersa această profesie (și răbdare, și curiozitate, și abnegație...), trebuie să faci multe sacrificii. Primii ani de facultate m-au învățat acest lucru, și nu m-am descurajat. Ba chiar m-au făcut să apreciez mai mult profesia pentru care mă pregăteam.

Lucrurile care cer un efort mare, un sacrificiu, devin prețioase prin această investiție.

Oboseala se făcea simțită la tot pasul, dar nu-mi făceam probleme din această cauză, căci era foarte mult de învățat, stăteam de multe ori noaptea târziu, deci mi se părea normal să fiu obosită.

În ultimul an de facultate, în urmă unui stagiu de nefrologie, ne-am



propus, împreună cu prietena mea cea mai bună, să facem o ecografie renală; asistentul de grupa ne explicase că anumite boli renale puteau să se prezinte la tinerele fete fără alte semne premonitorii și, de ce să nu recunosc, reușise să ne trezească interesul. Prietena mea a trecut prima: nici o problemă.

Apoi a venit rândul meu: „...mda, rinichii - nici o problemă, dar splina e incredibil de mare, și chiar și ficatul, ceva nu e în regulă... „.

A urmat o analiză de sânge, fără prea mare îngrijorare, mă simțeam „bine „ în general; nu se putea să fie ceva grav, bolile „ grele „ apar doar la vârste mai înaintate, nu-i așa?

Ei, după ce am avut rezultatul analizei cu anemie și trombocite scăzute, am început să mă întreb serios ce ar putea fi. Refuzăm să cred că totul putea să ia sfârșit,

aveam un jurământ de depus peste un an de zile și să încep să-mi exerseze profesia în sfârșit!

Profesorul de Hematologie, Dl. Dr. Petrov, mi-a explicat că era necesară o puncție - biopsie osoasă din osul iliac; „Cum, chiar așa? Ei da, doar puțin, cu anestezie locală se face ușor, în ambulator.”

Zis și făcut; totul pare simplu când explici altora ce li se va face în cursul unui examen diagnostic, când ți se întâmplă ție, pare mai puțin ușor.

Literalmente am avut impresia că acul acela gros (nu am vrut să-l văd, dar știam cum arată) mă va traversa și va ieși pe partea cealaltă... în fine, a trecut.

A urmat așteptarea rezultatului. Câteva zile... și alte câteva zile...

Am avut timp să trec în revistă principalele diagnostice posibile, și începea să mi se facă cu adevărat frică.

Apoi Dragoș (soțul meu cu care eram colegă de serie la facultate) mi-a dat vestea: a venit într-o zi și mi-a spus: „am o veste bună și una proastă: vestea bună : nu este vorba de vreun cancer, mielo-fibroză sau leucemie; vestea «proastă» e că există un tratament, dar numai în anumite țări din lume, este foarte scump. „

Atunci au început alte căutări, dar această este o altă poveste...

Dr Mihaela Dan
Membru Fondator FRBL



ȘI CE E DE FACUT ?

PARTEA A II-A

În anul 1998 am înființat Fundația Română pentru Bolile Lizozomale (FRBL), la Cluj Napoca.

Am avut parte de susținerea soțului meu, de ajutorul prețios al Doamnei Profesor Grigorescu Sido, al Doamnei Dr. Cristina Drugan, al unor prieteni și foști colegi de școală, al câtorva pacienți cu care luasem deja legătură.

A fost o aventură frumoasă, multe lucruri erau noi pentru mine (demersuri juridice, contacte cu ziariștii, cereri de sponsorizare).

Prin persoana Doamnei Profesor Grigorescu Sido, FRBL s-a bucurat de sprijinul Comisiei Naționale de Genetică și al celei de Pediatrie în demersurile pe lângă Ministerul Sănătății și alte organe de decizie.

Un alt colaborator deosebit de important a fost compania Genzyme, prin dna. Ute STOELZLE, reprezentant pe Europa Centrală și de Est, care ne-a susținut pentru a putea participa la întâlnirile europene cu celelalte asociații. Astfel am avut posibilitatea de a "învața" din experiența celorlalte țări care se mobilizaseră înaintea noastră.

Am luat legătura în scris cu toate

spitalele de Pediatrie din țară pentru a ne face cunoscuți. Scrisorile primite din partea pacienților deja diagnosticați sau a familiilor astfel contactate au fost foarte emoționante și m-au motivat să continui.

Pentru a suplini lipsa de informație privind aceste boli, am editat broșura "Boală Gaucher- Ghid pentru pacienți".

FRBL a fost prima organizație din Europa de Est care a aderat în 1999



la Alianța Europeană a Pacienților cu boala Gaucher (EWGGD, apoi EGA) și a fost o mândrie pentru mine.

A fost o perioadă în care structurile guvernamentale nu susțineau diagnosticul și tratamentul bolii Gaucher sau al altor boli bizozomale, nu existau alte organizații non-guvernamentale în sprijinul pacienților.

Mai multe proiecte au fost elaborate în colaborare cu Doamna Profesor Grigorescu Sido și cu Doamna Dr. Cristina Drugan de la Catedra de Biochimie a UMF Cluj Napoca, implicată activ în diagnosticul genetic și molecular al bolilor lizozomale (primul laborator din România care efectua astfel de analize).

În anul 1998 a fost administrat în România primul tratament

substitutiv pentru boala Gaucher la Clinica de Pediatrie din Cluj Napoca (la acea vreme Ceredase), prin donație de către compania farmaceutică Genzyme. Era vorba despre o fetiță de 2 ani, cu boala Gaucher tipul I, care se afla într-o stare gravă.

Bolile lizozomale, ca orice boli genetice, nu se vindecă, dar se tratează, și, prin tratament adecvat al bolii și complicațiilor ei, durata și calitatea vieții pacienților se îmbunătățește considerabil.

Puține dintre aceste boli au parte de un tratament specific; boala Gaucher este cea mai frecventă și prima care a beneficiat de tratament substitutiv. Există speranța că și alte boli lizozomale vor putea fi tratate pe viitor.

Pacienții cu boala Gaucher din România, deși au deja tratament,

pot spera la o îmbunătățire a cunoașterii acestei maladii, multe cercetări sunt în curs și vor aduce lumina asupra unor aspecte mai puțin cunoscute ale evoluției bolii.

Va invităm să vă alăturați FRBL și așteptăm experiențele voastre, sugestiile sau întrebările la care nu ați găsit încă un răspuns. Această comunicare este motivantă și deci esențială pentru ca Fundația să-și poată continua activitatea.

Dr Mihaela Dan
Membru Fondator FRBL



MANIFESTĂRI OSOASE ÎN BOALA GAUCHER

■ INCURSIUNE IN DOMENIUL MEDICINII CU AJUTORUL SPECIALISTULUI ■

Boala Gaucher este o afecțiune monogenică, produsă de o deficiență enzimatică, beta glucocerebrozidaza. Astfel, se va înregistra o deficiență a scindării glucozil-ceramidei în glucoză și ceramide, ducând la acumulare a substratului metabolic nedegradat, în lizozomii celulelor macrofage, formându-se celulele specifice, celule Gaucher. Boala Gaucher este clasificată în trei tipuri, manifestările osoase fiind specifice tipului 1 și 3.

Manifestările osoase sunt o cauză importantă de morbiditate în rândul pacienților cu afecțiune Gaucher, fiind întâlnită în peste 80% din cazuri. În paralel cu afectarea osoasă întâlnim afectare hematologică, anemie, trombocitopenie, și afectare viscerală, hepatosplenomegalia fiind cea mai frecventă.

“

Tratamentul afecțiunilor osoase în boala Gaucher constă în două direcții principale, tratamentul afecțiunii de bază și cel suportiv și tratamentul complicațiilor. Cea mai eficientă terapie a bolii Gaucher, o reprezintă terapia de substituție enzimatică, cu Imiglucerază.

Clinic, afectarea osoasă prezintă unele caracteristici definitorii. Pacienții manifestă tulburări de creștere, în special dacă afecțiunea nu este tratată în perioada de creștere, având o remodelare osoasă deficitară, cu asocierea deformărilor osoase. Durerea poate fi prezentă sub forma cronică sau, specific, sub forma crizelor acute. În acest caz, pacientul este imobilizat la pat, durerile sunt severe și se asociază cu febra și leucocitoza, având aspect asemănător cu osteomielite. O altă manifestare severă este necroza osoasă, provocată de obturarea vaselor sanguine de către celulele Gaucher, acestea impregnând maduva osoasă. Zonele de infarct pot fi prezente în orice arie osoasă. La nivelul diafizei, vor predispune la producerea de fracturi, la traumatisme minime.

Afectarea epifizară, predispune la instalarea afecțiunilor degenerative, artrozice. În paralel cu zonele de infarct osos, pot fi întâlnite zone hemoragice și de edem osos, acestea ducând la creșterea presiunii intraosoase, manifestată prin durere. Osteoporoza, afectarea procesului de remodelare osoasă, poate contribui la apariția fracturilor de fragilitate.

Investigațiile paraclinice, imagistice, joacă un rol decisiv în diagnosticarea și definirea afectării osoase în boala Gaucher. Radiografia osoasă este foarte importantă, orice evaluare a unui pacient cu afecțiune Gaucher, începând cu aceasta investigație. Radiografia poate evidenția unul din semnele caracteristice afecțiunii Gaucher, deformarea tip Erlenmeyer (figura 1). Aceasta este reprezentată de largirea unghiului

metafizo diafizar, și este întâlnită în special la nivelul femurului distal. Deformarea Erlenmeyer este manifestarea dezechilibrului de remodelare osoasă. Totodată, pe imaginea radiologică, putem observa largirea canalului medular cu subțierea corticalelor, semn de osteoporoză. Alte semne radiologice sunt zonele osteolitice alternând cu zone condensante, semne ale ischemiei osoase (figura 1). Osteoporoza poate fi evaluată și prin examen DEXA. O limitare a acestei evaluări o poate reprezenta zona de examinare. Dacă zona osoasă este osteocondensată, rezultatele pot fi fals negative. Radiografia poate identifica o altă complicație, artroza secundară ischemiei epifizare, ischemie identificată sub forma sechestrului osos. (figura 2). Semnele radiologice sunt obiective în clasificarea Hermann, utilă pentru stadializarea afecțiunilor osoase.

Figura 1.
Deformare Erlenmeyer, alternanță de osteoliză și osteocondensare



Figura 2.
Artroză secundară NACF

Rezonanța magnetică nucleară, RMN, reprezintă o investigație obligatorie în managementul modern al bolii Gaucher. Aceasta metodă este utilă atât în diagnostic, cât și în evaluarea evoluției bolii și a eficienței tratamentului. Investigația RMN decelează cu exactitate extensia infiltratului osos cu celule Gaucher, zonele de infarct osos, și zonele osteolitice (figura 3). Este utilă în diagnosticarea necrozei osoase epifizare, în stadiile preradiologice. Eficiența tratamentului este evaluată pe baza diminuării zonelor de infiltrat osos. Una dintre principalele clasificări ale extensiei afecțiunii este clasificarea RMN Rosenthal.

Tratamentul afecțiunilor osoase în boala Gaucher constă în două direcții principale, tratamentul afecțiunii de bază și cel suportiv și tratamentul complicațiilor. Cea mai eficientă terapie a bolii Gaucher, o reprezintă terapia de substituție enzimatică, cu Imiglucerază. Aceasta se acumulează la nivelul celulelor macrofage încărcate cu glicozid-ceramidă, reprezentând o terapie

țintită, cu rezultate spectaculoase, fara efecte adverse. Odata cu diminuarea celulelor Gaucher se va înregistra și diminuarea manifestarilor osoase. Singura terapie eficientă a manifestarilor osoase o reprezintă terapia de substituție enzimatică. În paralel, putem utiliza terapia suportivă, antiosteoporotica și antalgica. Terapia antiosteoporotică utilizează în mod uzual clasa antiresortivă a bifosfonatilor. O alternativă modernă, o reprezintă clasa anabolizantelor formatoare de os cum ar fi terapia cu parathormon, teriparatid. Acesta are avantajul utilizării în mod alternativ cu bifosfonatii.

Tratamentul complicațiilor constă în osteotomii de corecție a deformităților osoase, osteosinteza fracturilor de fragilitate sau artroplastie, pentru tratamentul afecțiunilor artrozice. În cazul artroplastiei, datorită faptului că pacienții sunt în general tineri, ne putem gândi inițial la varianta necimentată, osul, în boala Gaucher, având totuși capacitatea de a integra implantul. Cu toate acestea, osteoporoza și infiltrația



Tratamentul complicațiilor constă în osteotomii de corecție a deformităților osoase, osteosinteza fracturilor de fragilitate sau artroplastie, pentru tratamentul afecțiunilor artrozice.

cu celule Gaucher creează un pat osos, care va impune restricții pacienților, aceștia optând, în multe cazuri, pentru varianta cimentată. În concluzie, manifestările osoase din boala Gaucher reprezintă un aspect devastator, manifestate prin durere și disfuncție motorie a pacientului, afectând sever calitatea vieții acestuia. Diagnosticarea precoce, terapia rapid inițiată și susținută sunt cruciale pentru a obține o bună evoluție a bolii și o regresie a manifestărilor osoase. Terapia complicațiilor reprezintă o necesitate, reprezentând o provocare pentru medicul ortoped.

Dr. Adam Razvan
Medic primar
ortopedie - traumatologie



Figura 3. Evaluare RMN

PACIENTUL GAUCHER ȘI PRIMĂVARA LUI BOTTICELLI

CITEȘTE ȘI ÎMPĂRTĂȘEȘTE



În urmă cu câțiva ani, când mă aflu în suferință datorită afecțiunii cu care m-am născut, o Doamnă deosebită, căreia îi port o nemărginită recunoștință, mi-a spus: "Sunteți ca Primăvara lui Botticelli", afirmație care mi-a rămas în minte.

Tinerețea, iubirea, dar în special bucuria de a trăi sunt simbolul acestei opere de artă "Primăvara lui Botticelli", trăsături care aproape toți dintre noi le avem de-a lungul vieții.

Mărturisesc că, personal, aceste trăsături mi-au fost atribuite mai tot timpul de către familia mea, fiind mezină familiei, chiar dacă boala Gaucher am dobândit-o de la naștere.

Încă din copilărie simptomele bolii au existat, astfel că eram singurul copil din clasă care în permanență am beneficiat de învoire medicală de la ora de educație fizică și sport.

Cu toate acestea, natura nu a lăsat ca simbolul "Primăverii lui Botticelli" să dispară de pe chipul meu, asemeni primăverii, în care natura renaște în fiecare an.

Întâlnindu-mă cu grupul de pacienți Gaucher am remarcat că, la fiecare dintre ei, indiferent de vârstă, este prezentă dorința de a trăi și de a se bucura de o viață normală.

Noi, comunitatea pacienților Gaucher, suntem diferiți față de ceilalți din jurul nostru, însă, cu sprijinul necesar, am reușit ca excepția să nu se abată de la regula generală, datorită tratamentului

adecvat de care acum beneficiem cu toții, fapt care a făcut ca "Primăvara lui Botticelli" să renască la fiecare dintre noi, și anume: copiii cu afecțiunea Gaucher să aibă o copilărie normală, adolescenții cu afecțiunea Gaucher să își dorească să învețe cât mai mult pentru a atinge performanța, să aibă curajul de a-și întemeia o familie și, nu în ultimul rând, să se bucure de viață.

În final, dedic aceste scurte gânduri tuturor celor care mi se aseamănă mie, pacienților Gaucher, aflându-ne în aceeași suferință, cu speranța că veți fi mereu luptători și vă veți păstra curajul de a merge mai departe.

Maria Țațu
Membru F.R.B.L.

PACIENTUL GAUCHER

DREPTURI ȘI OBLIGAȚII

Ca oricare pacient din România, și pacienții cu boala Gaucher au drepturi, dar și obligații, conform legii 95/2006, cu completările și modificările ulterioare.

Printre drepturile lor se pot enumera:

- Să aleagă furnizorul de servicii medicale și medicul de familie, să schimbe medicul de familie după expirarea a cel puțin 6 luni de la data înscrierii pe listele acestuia.
- Să beneficieze de pachetul de servicii de bază, de asistență preventivă și de promovarea sănătății și să efectueze controalele profilactice.
- Să beneficieze de servicii medicale ambulatorii (pacienții afectați de boala Gaucher se pot prezenta direct la medicul specialist, fără trimitere de la medicul de familie – anexa 13 la normele de aplicare a contractului cadru) și spitale.
- Să beneficieze de servicii medicale de urgență, tratament fizioterapeutic și de recuperare, dispozitive medicale, îngrijiri medicale la domiciliu.
- Să li se garanteze confidențialitatea privind datele, în special în ceea ce privește diagnosticul și tratamentul.

Dintre obligații se pot enumera:

- Să se înscrie pe lista unui medic de familie, să se prezinte la controalele profilactice și periodice, să respecte cu strictețe tratamentul și indicațiile medicului, să aibă o conduită civilizată față de personalul medico-sanitar.



Boala Gaucher afectează mai multe organe și sisteme, de aceea duce la complicații care fac din acest pacient o persoană cu probleme mari de sănătate, conducând în final la handicapuri, unele din ele foarte grave.

Autoritățile publice, furnizorii de servicii sociale, reprezentanții societății civile, precum și persoanele fizice și juridice responsabile de aplicarea legii 448/2006 au obligația să promoveze, să respecte și să garanteze dreptul persoanei cu handicap în concordanță cu prevederile Cartei sociale europene revizuite, precum și cu celelalte acte interne și internaționale.

Persoanele cu handicap beneficiază printre altele de următoarele drepturi:

- Ocrotirea sănătății, educație și formare profesională, asistență socială, asistență juridică, facilități fiscale.

- Promovarea și respectarea drepturilor persoanelor cu handicap revin în principal autorităților administrative publice locale, unde își are reședința persoana cu handicap și, în subsidiar, respectiv complementar autorităților publice centrale, societății civile și familiei.

Pentru stabilirea invalidității și a gradului de handicap, persoanele îndreptățite se vor adresa comisiei de evaluare a persoanelor cu handicap, care se află în subordinea consiliilor județene.

Ca oricare pacient, și bolnavii afectați de boala Gaucher trebuie să-și cunoască drepturile și obligațiile, pentru a putea să beneficieze de asistență medicală și susținere socială, în vederea îmbunătățirii stării de sănătate și o bună calitate a vieții.

Dr. Sîncă George
Președinte F.R.B.L.



ASOCIAȚIA EUROPEANĂ GAUCHER

PREZENTAREA ISTORIEI ȘI INTEGRAREA F.R.B.L.

Asociația Europeană Gaucher (engl. European Gaucher Alliance/E.G.A) – prezentarea istoriei sale și a integrării Fundației Române pentru Bolile Lizozomale (F.R.B.L.) în E.G.A.



Înainte de a evoca prezentul, trebuie să ne întoarcem în trecut, ca într-un tunel al timpului, la acele persoane care au schimbat viața pacienților.

Pe plan extern, în 1994, a avut loc prima reuniune a Grupului european de lucru pentru boală Gaucher (engl. European Working Group for Gaucher Disease/E.W.G.G.D.) la Trieste – Italia, unde reprezentanți ai grupurilor de pacienți au fost invitați să se alăture medicilor și oamenilor de știință. Atunci s-au pus bazele pentru Alianța Europeană Gaucher (engl. European Gaucher Alliance/E.G.A.). Șase state au fost fondatoare și anume Franța, Israel, Italia, Olanda, Suedia și Anglia; reprezentanții lor, prieteni fiind, entuziasmați de ideea de a ajuta și informa pacienții cu boală Gaucher, au stabilit necesitatea unui dialog mai aprofundat între asociațiile de pacienți. Mulți medici și oameni de știință au jucat un rol activ în sprijinirea și încurajarea activității grupurilor de pacienți.

Reprezentanții pacienților au continuat să participe la întâlnirile EWGGD și au invitat alte țări



La reuniunile EWGGD ulterioare, EGA a avut întâlniri separate pentru a discuta probleme specifice pacienților. afecțiunilor artrozice.

europene să adere; astfel în 1995, Germania se alătură acestui grup, iar în 1997 Belgia și Spania. În 1999 întâlnirea are loc în Grecia, la Lemnos, România fiind prima țară a Europei de Est care devine membră, în același timp cu Grecia.

În 2000, la cea de-a patra întâlnire EWGGD la Ierusalim, aderă Cehia, Polonia și Ucraina. Acum se decide că pacienții au nevoie de mai mult timp pentru discuții, de o zi a lor, separată de întâlnirea științifică.

La reuniunile EWGGD ulterioare, EGA a avut întâlniri separate pentru a discuta probleme specifice pacienților.

EGA, împreună cu reprezentanții pacienților cu boală Gaucher din Rusia, Ucraina, Bulgaria și România, a negociat un program de ajutor umanitar cu Genzyme Corporation și, în 2004, compania a aprobat programul european de acces la Cerezyme –ECAP (engl. European Charitable Access Programme), program prin care pacienții cu boală mai severă din țările unde tratamentul nu era susținut de către autorități, să poată fi tratați.

Trebuie să ne amintim de Susan Lewis, cofondatoare și președinta a Asociației pacienților cu boală Gaucher din Anglia încă din 1991. Ea însăși pacientă, a fost o figură marcantă în activitatea EGA. Avea obiceiul să spună că nu „suferă” de boală ci „trăiește” cu ea. Am făcut personal cunoștință cu ea în 2001, la întâlnirea de la Londra, și am putut constata energia fantastică pe care o avea pentru a susține cauza pacienților cu boală Gaucher, blândețea și delicatețea

cu care știa să abordeze probleme sensibile, precum și determinarea sa extraordinară.

La invitația noastră, în iulie 2003, Susan Lewis împreună cu reprezentanții Franței, Italiei, Israelului, au fost alături de noi la Ziua Pacientului din România. S-a discutat atunci despre demersurile făcute de fundație la organele competențe ale statului, în vederea obținerii tratamentului, am împărtășit opinii și informații reciproc.





Întâlnirile anuale ale EGA au continuat; în 2006, am putut scoate în evidență dificultățile întâmpinate de pacienții din România în vederea efectuării tratamentului într-un centru cât mai apropiat de casă.

Atunci, la Cambridge, a fost ultima dată când am văzut-o pe Susan, ea trecând în neființă pe 8 mai 2007. A fost o pierdere grea pentru comunitatea Gaucher din întreaga lume. În memoria ei a fost înființată o bursă în scopul susținerii educației medicilor și profesioniștilor din



domeniul sănătății, implicați în cercetarea și tratarea bolii Gaucher.

În anul 2008, la întâlnirea de la Budapesta, EGA s-a constituit ca o organizație cu un nou statut și comitet director, ales în mod democratic.

La a unsprezecea întâlnire EWGGD din Israel în 2014 (Haifa) au participat un număr de 40 reprezentanți din 30 țări. Cu această ocazie, pe 26 iulie 2014, a fost sărbătorită prima Zi Internațională a bolii Gaucher în

onoarea celei de-a 160-a aniversare a zilei de naștere a medicului francez Philippe Gaucher, cel care a descris boala pentru prima dată, în 1882. Din acea dată, această Zi internațională este sărbătorită în data de 1 octombrie.

Asociațiile de pacienți din Europa au înțeles că trebuie să colaboreze între ele pentru a-și împărtăși experiența, pentru a deveni mai reprezentative și mai credibile pe plan european.

De-a lungul timpului, EGA a permis crearea a noi contacte cu cei mai buni specialiști din întreaga lume, a facilitat înțelegerea ultimelor realizări științifice în domeniul bolii Gaucher, a avut un rol important în dezvoltarea programelor cu caracter umanitar și a militat pentru ca pacienții să poată avea acces la tratamentul adecvat.

Mariana Popovici
Secretar și membru F.R.B.L.



JURNALUL PACIENTULUI AFECTAT DE BOALA GAUCHER

■ O POVESTE DE VIAȚĂ

Numele meu este Daniela Zlatea și am boala Gaucher. În ceea ce privește perioada de debut, nu mă pot pronunța pentru că eram doar un copil. Știu de la părinții mei că, încă de la 2 ani, răceam foarte des și aveam hemoragii nazale. În tot acest timp bineînțeles că m-au plimbat pe la diferite spitale și medici renumiți, care le comunicau diferite diagnostice care nu aveau nici o legătură cu realitatea. Am fost, pe rând, suspectă de leucemie, ciroză hepatică (pentru care am făcut și tratament) și multe altele...

La vârsta de 5 ani, pentru că splina devenea vizibil tot mai mare, în urma nenumăratelor analize, am fost supusă unei operații de splenectomie, moment în care pe splină extirpată au fost găsite celule Gaucher.



Cred că pentru părinții mei a fost cea mai neagră zi din viața lor de până atunci (pentru că au urmat și altele)...La momentul respectiv nu se știa mai nimic despre boala Gaucher, nimeni nu știa dacă există tratament pentru această maladie și, prin urmare, nu mi se dădeau șanse de supraviețuire. Salvarea a venit în momentul în care unul din medicii rezidenți care îmi cunoșteau cazul, le-a spus părinților mei că există tratament și au fost îndrumați să apeleze la diferite fundații de tipul Crucea Roșie. Au încercat însă fără nici un rezultat.

Erau optimiști pentru că în următorii 6 ani am fost un copil normal, până într-o zi de martie când viața mea a luat o întorsătură bruscă. Mă aflam la petrecerea unei prietene, când au început durerile de șold.

Primul gând a fost că este de la oboseală, așa că m-am așezat să mă odihnesc puțin, însă durerile deveneau din ce în ce mai puternice. Totul s-a întâmplat așa de repede, încât a doua zi deja nu mă mai puteam ridica din pat. Pentru că aveam febră foarte mare, am fost luată pe sus de tatăl meu și dusă la Spitalul Grigore Alexandrescu. Am avut neșansa să întâlnesc un medic care nu știa nimic despre această boală și care i-a subliniat mamei faptul că „asta moare în 2 minute și eu nu știu ce să îi fac”, eu în tot acest timp fiind bineînțeles martor la discuție...Cu toate că nu știa ce să îmi facă, s-a gândit să îmi imobilizeze piciorul în gips, într-o poziție incomodă.

Au urmat zile întregi de internare, tot cu febră, cu dureri din ce în ce mai crunte. Văzând că starea mea de sănătate se înrăutățește pe zi ce



trece, părinții mei și-au amintit de doamna Doctor (rezident atunci), care le-a spus că există tratament și, spre norocul meu, au și găsit-o la Spitalul Fundeni, unde am și fost transferată. Gipsul a fost înlăturat

imediat, însă răul era deja făcut, piciorul rămăsese în poziția în care fusese imobilizat.

Am fost supusă unei intervenții chirurgicale pentru revenirea piciorului la poziția normală. Zilele treceau și eu tot aveam frecvent crize osoase și părinții mei se agitau prin toate mijloacele să obțină tratamentul necesar. După o luptă lungă, plină de cereri și răspunsuri oficiale, au reușit.

În cele din urmă, am început tratamentul de substituție enzimatică, starea mea de sănătate a început să se îmbunătățească, crizele osoase începuseră să se rarească. Am mai trecut printr-o operație de protezare a șoldului afectat și, abia după această operație, durerile au dispărut.

Acum urmez în continuare tratamentul, am reușit să depășesc acea etapă din viața mea, chiar dacă amintirile mă chinuie din când în când...

Între timp am devenit mama unui băiețel și privesc încrezătoare către viitor, pentru că știu că el are, mai mult ca oricine, nevoie de mine.

Sunt pacienta unei boli rare, dar asta nu mă face mai slabă decât un om sănătos, din contră, sunt mai puternică pentru că am luptat pentru viața mea!

Pacienții bolilor rare sunt doar niște oameni cu povești de viață mai speciale...

Sănătatea este cea mai de pret comoară!

Daniela Zlatea
Membru F.R.B.L.



ROSCOE O. BRADY

IN MEMORIAM (1923 - 2016)



Există o tradiție să ne aducem aminte și să împărtășim realizările unei persoane în momentul trecerii acesteia în neființă.

Anul acesta s-a stins din viață Dr. Roscoe O Brady, eminent om de știință, căruia îi aducem un omagiu pe această cale.

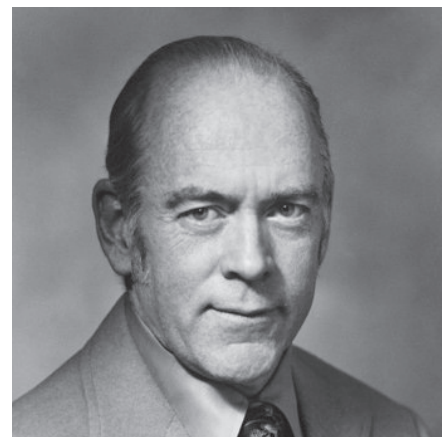
Roscoe Owen Brady s-a născut acum aproape un secol în Philadelphia, pe data de 11 octombrie 1923. În anul 1947 obținea diploma de medic la prestigioasa Harvard Medical School. Încă de la începutul carierei sale a fost interesat de studiile de biochimie. Cercetările sale au elucidat o enigmă cu care lumea medicală se confruntă de aproape un secol: aceea a bolilor lizozomale.

Ca urmare a nenumărate experimente și cercetări, a descoperit deficitul metabolic (lipsa unei enzime) care stă la baza apariției bolilor de stocare lizozomală. Acestea sunt boli în care o substanță lipidică (grasă), produsă în mod natural de celulele organismului, nu mai poate fi metabolizată (adică distrusă) de enzima care lipsește. Drept urmare, această substanță se acumulează în anumite celule ale organismului perturbând funcția acestora (macrofage). În cazul bolii Gaucher această enzimă deficitară se numește glucocerebrozidaza, identificată de Dr Brady și colaboratorii săi în 1965. În cazul bolii Fabry, enzima se numește alfa-galactozidază A. Anumite aspecte ale bolii Niemann-Pick precum și ale bolii Tay-Sachs au fost elucidate în urmă cercetărilor lui. Tot datorită lui au fost realizate progrese în tehnicile de diagnostic, de screening al purtătorilor de mutații (sănătoși, fără simptome), de diagnosticul pre-natal.

Împreună cu Dr. Samuel Gurin, a pus bazele dezvoltării tratamentului substitutiv enzimatic, astfel încât, în zilele noastre, este posibil tratamentul bolii Gaucher și al bolii Fabry.

Într-o prima etapă, această enzimă a fost extrasă din placentă umană, tratamentul fiind comercializat doar în 1991. Din fericire, o dată cu tehnicile de inginerie genetică, prin sinteză pe anumite celule, această enzimă a putut fi produsă pe scară largă, în cantități suficiente pentru a asigura un tratament continuu mai multor pacienți. Tratamentul nu vindecă boala, înlătură în schimb simptomele; de aceea e necesară administrarea lui de-a lungul vieții.

Dr. Roscoe O. Brady s-a implicat și în studii asupra tratamentului inhibitor de substrat (are ca scop blocarea fabricării substanței care trebuie distrusă de enzima deficitară), al terapiei genice (prin implantarea genei « sănătoase » în celulele stem din măduva



osoasă - celulele producătoare ale elementelor sangvine).

Cercetător renumit, membru al "Național Institutes of Health", precum și al altor societăți științifice medicale, Dr. Roscoe O. Brady a făcut parte din numeroase comitete de redacție, a publicat numeroase articole. Pentru cei 50 de ani de cercetare în domeniu, a obținut diplome și premii prestigioase, ca un însemn al recunoștinței lumii medicale pentru perseverență sa.

Între anii 1976 și 2006 a condus Departamentul de dezvoltare și neurologie metabolică la Institutul național de cercetare al bolilor neurologice și accidentelor vasculare cerebrale (Maryland). Chiar și după pensionare a continuat o viață profesională activă.

Pe dată de 13 iunie 2016 s-a stins din viață, răpus de un cancer, la vârsta de 92 de ani, avându-i alături pe soția sa și cei doi fii.

Acest medic-cercetător model a fost pentru mulți dintre colaboratorii săi o sursă de inspirație.

Pacienții cu boli lizozomale și familiile lor își vor aduce aminte de acest eminent om de știință care, prin deosebită implicare și prin eforturile sale, a redat atâtor oameni speranța pentru o viață mai bună.

Dr. Mihaela Dan
Membru Fondator FRBL





RARE BUT NOT ALONE

