

MORBUS GAUCHER

Falldokumentation von:

Univ. Prof. Dr. Thomas Stulnig, Medizinische Universität Wien,
Klinik für Innere Medizin III, Klinische Abteilung für Endokrinologie
und Stoffwechsel. Mit herzlichem Dank an alle an Diagnose und
Therapie beteiligten Personen.



PATIENTIN MIT BERUFLICHER ÜBERFORDERUNG AUFGRUND VON RÜCKENSCHMERZEN

FALLBERICHT

ANAMNESE

- 1962 geboren
- Verheiratet, 1 Sohn, 1 Kind verstorben (Frühgeburt)
- Bis zum 38. Lebensjahr keine gesundheitlichen Probleme

FAMILIENANAMNESE

- Keine Fälle von Morbus Gaucher in der Familie bekannt
- Eltern gesund, 1 Sohn mit Hüftproblemen

KRANKHEITSVERLAUF & DIAGNOSESTELLUNG

2000

Splenomegalie festgestellt

2011

Berufliche Überforderung

- Starke Rückenschmerzen, insbesondere im Liegen
- Hypermenorrhoe

03/2012

Laboranalyse und Biopsie des Knochenmarks:

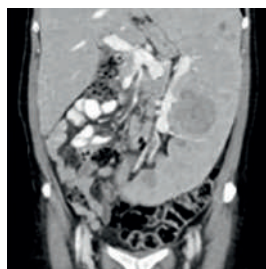
- **Panzytopenie** (Hämoglobin 7,1 g/dl; Leukozyten 2,3 G/l; Thrombozyten 58 G/l)
- Transferrin 318 mg/dl; Transferrin-Sättigung 8 %; Ferritin 214 ng/ml
- Knochenmarksbiopsie: **Verdacht auf Morbus Gaucher**

Einmalig Erythrozytenkonzentrat

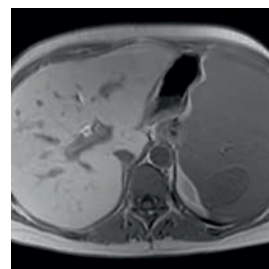
CT-/MRT-Aufnahmen des Abdomens und der Knochen vor Therapiebeginn

- Abdomen: **Splenomegalie mit Gaucherom, Hepatomegalie**
- Oberschenkelknochen: **Diffuser Signalverlust bds. und im angrenzenden Beckenskelett, v. a. kleine Knocheninfarkte, besonders am distalen Femur**

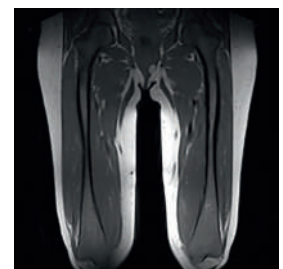
Vor Beginn der Enzyersatztherapie



Abdomen (coronar)



Abdomen (axial)



Oberschenkelknochen

04/2012

Enzymatik: Glucocerebrosidase in Leukozyten 0,76 nmol/mg Prot/h (Normwert: $\geq 1,2$)

→ Diagnose Morbus Gaucher

- Erhöhung der Biomarker Chitotriosidase und Lyso-Gb1

05/2012

Molekulargenetik: N370S (p.Asn409Ser), c.1226A > G hetero und S196P

(p.Ser235Pro), c.703T > C hetero (in trans)

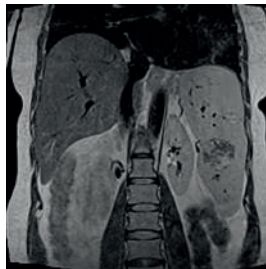
- Molekulargenetische Bestätigung der Diagnose Morbus Gaucher

07/2012

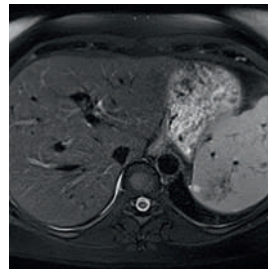
Beginn der Enzymersatztherapie mit Velaglucerase alfa (14-tägig 60 I.E./kg), Eisensubstitution (oral)

- Reduktion der Leber- und Milzgröße
- Verminderung der Knochenmarkinfiltration
- Knochenschmerzen haben sich seit Beginn der Therapie dramatisch reduziert

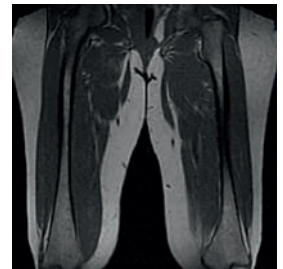
15 Monate nach
Beginn der Enzym-
ersatztherapie



Abdomen (coronar)

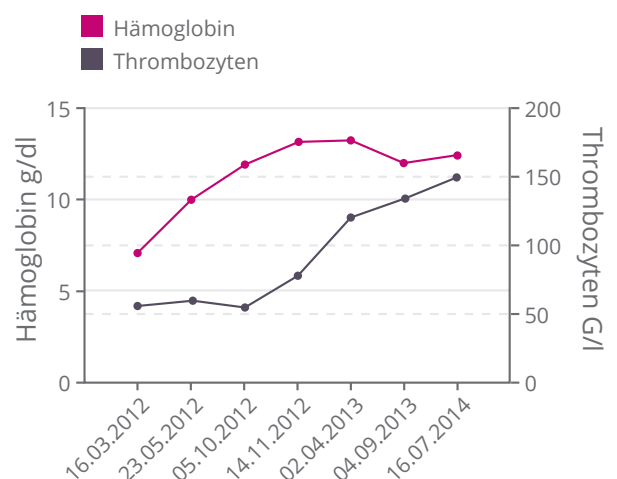
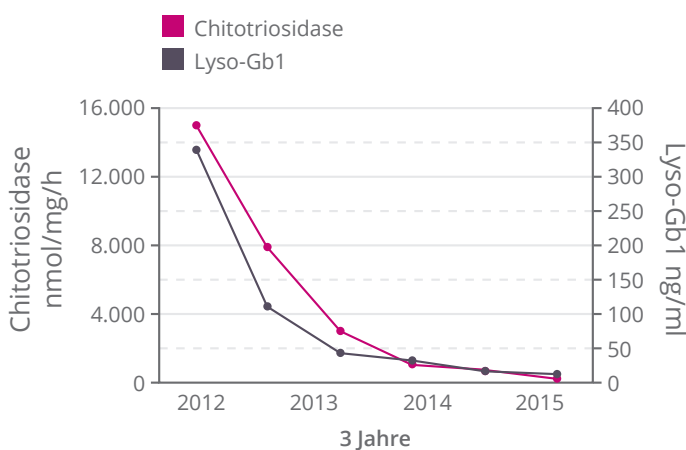


Abdomen (axial)



Oberschenkelknochen

Die Biomarker Chitotriosidase und Lyso-Gb1 sowie die hämatologischen Parameter haben sich seit Beginn der Enzymersatztherapie weitgehend normalisiert.



Die Patientin zeigt ein sehr gutes Ansprechen auf die Behandlung mit Velaglucerase alfa und kann ihrer beruflichen Tätigkeit wieder nachgehen.

FALLBEWERTUNG

Morbus Gaucher wurde nach langer Verzögerung diagnostiziert

Erst im Alter von 49 Jahren hat die bis dahin nicht diagnostizierte Erkrankung Morbus Gaucher bei der Patientin zu einer beruflichen Überforderung aufgrund einer Panzytopenie und starker Knochenschmerzen geführt. Im Rahmen der anschließenden Diagnostik wurden die klinischen Befunde Splenomegalie und kleine Knocheninfarkte beider Oberschenkel nachgewiesen. Eine Knochenmarksbiopsie war richtungsweisend zur Diagnose, die biochemisch anhand der verminderten Aktivität der Glucocerebrosidase in Leukozyten gestellt und molekulargenetisch bestätigt wurde. Nach Diagnosestellung wurde mit der Enzymersatztherapie umgehend begonnen.

Velaglucerase alfa ermöglichte der Patientin den beruflichen Wiedereinstieg

Die Patientin sprach auf die Behandlung mit Velaglucerase alfa sehr gut an. Die klinischen Befunde haben sich weitgehend normalisiert und liegen stabil im therapeutischen Zielbereich. Insbesondere die dramatische Reduktion der Knochenschmerzen und die Stabilisierung des Blutbildes infolge der Behandlung haben zu einer deutlichen Verbesserung der Lebensqualität beigetragen. Inzwischen fühlt sich die Patientin nicht mehr überlastet und konnte ihre berufliche Tätigkeit wieder aufnehmen.

VPRIV® 400 Einheiten Pulver zur Herstellung einer Infusionslösung.

Wirkstoff: Velaglucerase alfa. **Zusammensetzung:** 400 Einheiten Velaglucerase alfa pro Durchstechflasche. Nach Rekonstitution enthält 1 ml Lösung 100 Einheiten Velaglucerase alfa. **Sonstige Bestandteile:** Sucrose, Natriumcitrat (Ph.Eur.) (E331), Citronensäure-Monohydrat (E330), Polysorbat 20. **Anwendungsgebiete:** Langzeit-Enzymersatztherapie (EET) bei Patienten mit Gaucher-Krankheit des Typs 1. **Gegenanzeigen:** Schwere allergische Reaktion auf Wirkstoff o. sonst. Bestandteile. **Nebenwirkungen:** Kopfschmerz, Schwindelgefühl, Abdominalschmerzen/ Schmerzen im Oberbauch, Knochenschmerzen, Arthralgie, Rückenschmerzen, Reaktion in Zusammenhang mit einer Infusion, Asthenie/ Ermüdung, Fieber/Körpertemperatur erhöht, Überempfindlichkeitsreaktionen (einschließlich allergische Dermatitis, anaphylaktische/anaphylaktoide Reaktionen), Tachykardie, Atemnot, Hypertonie, Hypotonie, Rötung, Übelkeit, Ausschlag, Urtikaria, Pruritus, Brustkorbeschwerden, aktivierte partielle Thromboplastinzeit verlängert, Test auf neutralisierende Antikörper positiv, verschwommenes Sehen, Erbrechen. **Warnhinweis:** Enthält Natrium. **Verschreibungspflichtig.** Shire Pharmaceuticals Ireland Ltd., Block 2 & 3 Miesian Plaza, 50-58 Baggot Street Lower, Dublin 2, Irland. **Stand der Information:** Juli 2020.

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG
Jägerstr. 27
10117 Berlin
Tel. 0800 / 295 3333 (gebührenfrei)
Fax: 07531 3666 - 1257
E-Mail: customer-servicecenter@takeda.com
www.takeda.de



Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG