

# Zarys problemu chorób rzadkich na podstawie omówienia serii przypadków pacjentów z chorobą Gauchera

## An outline of the problem of rare diseases based on the presentation of case series of patients with Gaucher disease

Maciej Machaczka<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Samodzielny Zakład Hematologii, Profilaktyki Chorób Nowotworowych i Propedeutyki Chorób Rzadkich, Wydział Medyczny, Uniwersytet Rzeszowski, Al. Kopisto 2a, 35-310 Rzeszów, PL,

<sup>2</sup> Hematology Center Karolinska and Department of Medicine at Huddinge, Karolinska Institutet, Karolinska University Hospital Huddinge, SE-141 86 Stockholm, Sweden

### Streszczenie

**Wstęp:** Choroba rzadka dotyczy mniej niż 1 osoby/2000 mieszkańców. Dotychczas wykryto 6000 chorób rzadkich. Każdy człowiek jest nosicielem 5–10 genów dla chorób rzadkich (najczęściej geny recesywne). Rzadkość występowania tych schorzeń prowadzi zwykle do opóźnienia postawienia prawidłowego rozpoznania, czasem o wiele lat.

**Opis przypadku:** W celu zilustrowania trudności związanych z rozpoznawaniem chorób rzadkich, przedstawiono opisy przypadków trzech pacjentów z chorobą Gauchera — ultraradką, lizosomalną chorobą spichrzeniową. Pomimo tego, że pierwsze objawy kliniczne wystąpiły u tych osób na wiele lat przed ostatecznym rozpoznaniem, nie były one kojarzone z chorobą podstawową. Przypadki tych chorych wskazują, że wdrożenie enzymatycznego leczenia zastępczego jest terapią ratującą życie w chorobie Gauchera, która ponadto zapewnia dobrą jakość życia chorego oraz umożliwia prowadzenie leczenia innych ciężkich chorób, jak w opisanym przypadku choroby nowotworowej.

**Wnioski:** Choroby rzadkie to wyzwanie dla współczesnej medycyny i społeczeństwa. Chociaż poszczególna choroba z tej grupy może być uważana za rzadką, to jako cała grupa chorób rzadkich dotyczy ona 6–8% ogółu mieszkańców. Trudności w ich rozpoznawaniu wynikają przede wszystkim z rzadkości występowania, ale także z braku świadomości społecznej oraz ograniczonej wiedzy o tych chorobach. Wielu lekarzy nie potrafi ich prawidłowo rozpoznać.

**Słowa kluczowe:** choroby rzadkie, choroba Gauchera, enzymatyczne leczenie substytucyjne, rozpoznanie

### Abstract

**Background:** Rare disease affect less than 1 person/2000 people. So far, we know more than 6,000 rare diseases. Each person carries 5–10 genes for rare diseases (mostly recessive genes). The rarity of rare diseases most often leads to the delay in establishing of correct diagnosis, sometimes for many years.

**Case Report:** This article describes difficulties associated with detection of rare diseases based on the case descriptions of three cases of Gaucher disease — an ultrarare, lysosomal storage disease. Despite the fact that the first clinical symptoms occurred in these patients for many years before the final diagnosis, they were not suspected of the primary inherited disease. In addition, the history of these patients shows that treatment with enzyme replacement therapy (ERT) is a life-saving therapy for Gaucher disease. ERT provides for patients suffering from Gaucher disease a good quality of life, allows for cytotoxic treatment of Gaucher patients due to the malignancy.

**Conclusions:** Rare diseases are a challenge for modern medicine and society. Although particular disease in this group can be considered rare, the whole group of rare diseases affects 6–8% of the total population. Difficulties in diagnosis of rare diseases depends mainly on their rarity, but there is also the lack of awareness and limited knowledge about these diseases. Many physicians are not able to identify rare diseases properly.

**Key words:** rare diseases, Gaucher disease, enzyme replacement therapy, diagnosis

Otrzymano: 20-09-2016 → Zaakceptowano: 22-09-2016 → Opublikowano: 8-10-2016

✉ Maciej Machaczka, Hematology Center Karolinska, M54, Karolinska University Hospital Huddinge, SE-141 86 Stockholm, Sweden, e-mail: maciej.machaczka@ki.se