**Τι είναι η νόσος Gaucher?**

Η νόσος Gaucher είναι μια κληρονομική γενετική διαταραχή. Τα άτομα που πάσχουν από τη συγκεκριμένη διαταραχή παρουσιάζουν έλλειψη επαρκών δραστικών ποσοτήτων ενός ενζύμου που ονομάζεται γλυκοσερεβροσιδάση με αποτέλεσμα μια λιπαρή ουσία, το γλυκοσερεβροσίδιο να συσσωρεύεται στα λυσοσσώματα των μακροφάγων μετατρέποντας τα σε παθολογικά (κύτταρα Gaucher). Τα κύτταρα Gaucher συσσωρεύονται σε διάφορα όργανα προκαλώντας βλάβες (ηπατοσπληνομεγαλία, πανκυτταροπενία, οστικές βλάβες και ανάλογα με το τύπο της νόσου, νευρολογικές διαταραχές). Η σοβαρότητα της νόσου διαφέρει από ασθενή σε ασθενή. Η νόσος μπορεί να γίνει αντιληπτή από την βρεφική έως την ενήλικο ζωή. Στο Κέντρο μας παρακολουθούνται και υποβάλλονται σε ενδοφλέβια θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης και από του στόματος θεραπεία μείωσης του υποστρώματος για την νόσο Gaucher ασθενείς από όλη την Ελλάδα.