

# Morbus Gaucher Typ 1 – eine seltene Krankheit mit vielen Gesichtern

Gaucher's disease type 1 –  
A rare disease with many faces

La maladie de Gaucher de type 1 –  
Une maladie sélective aux multiples facettes

Gaucher Tip 1 hastalığı –  
Çok yönlü bir seçici hastalık

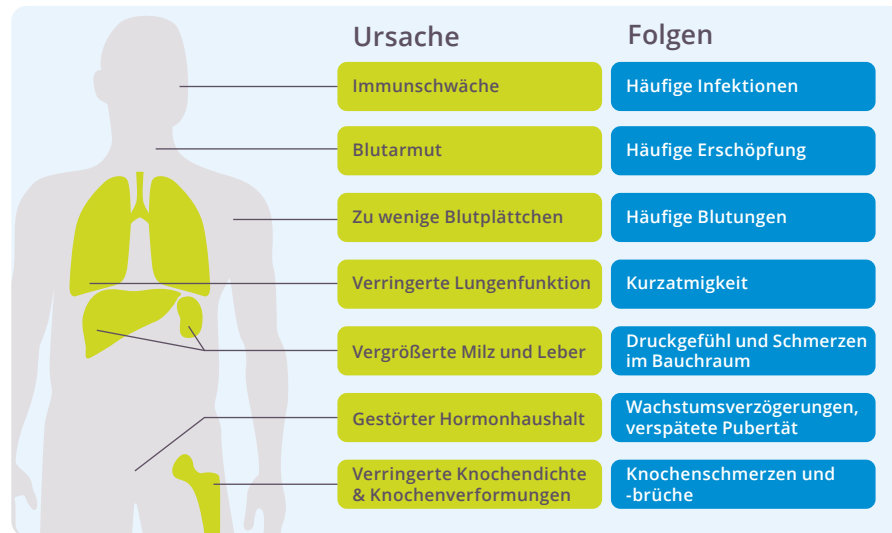


**Takeda**

## Was ist Morbus Gaucher Typ 1?

Morbus Gaucher Typ 1 ist eine **seltene Erbkrankheit**. Die Ursache ist ein Gendefekt, der zu einem Mangel des Enzyms  **$\beta$ -Glukozerebrosidase** führt – einem wichtigen Baustein für einen funktionierenden Stoffwechsel. Morbus Gaucher Typ 1 wird unterteilt in **3 Typen**, abhängig davon, wie stark das Gehirn betroffen ist. **Typ 1** ist die häufigste Form und betrifft das Gehirn nicht.<sup>1,2</sup>

### Wichtigste Anzeichen



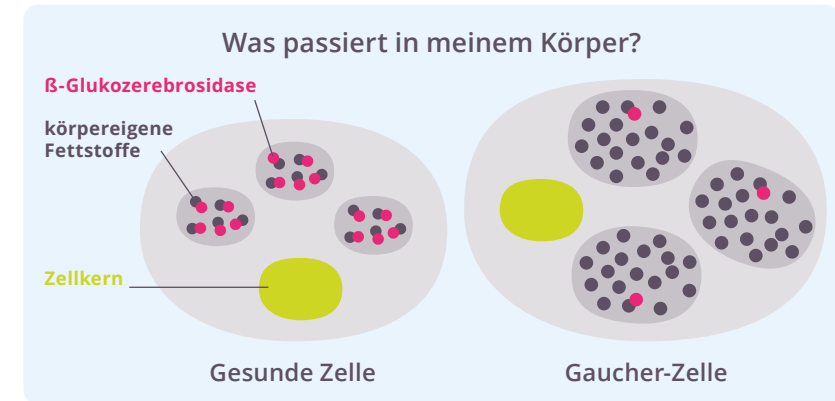
Morbus Gaucher Typ 1 kann viele Organe betreffen – zum Beispiel Milz, Leber, Knochen, Lunge oder Blut. Das macht die Erkrankung schwer zu erkennen. Auch wenn erste Anzeichen schon im Kindesalter auftreten können, wird die Diagnose oft erst Jahre später gestellt, wenn es schon Probleme mit den Organen gibt.<sup>2,3</sup>

**Die Symptome eines Morbus Gaucher Typ 1 können in jedem Lebensalter auftreten. In Deutschland sind etwa 1 bis 9 von 100.000 Menschen betroffen. Dabei sind Männer und Frauen gleichermaßen betroffen.<sup>4</sup>**

Meistens stellt die Ärztin oder der Arzt erst eine Verdachtsdiagnose, die dann mithilfe von Laboranalysen bestätigt oder ausgeschlossen wird.

## Wie entsteht Morbus Gaucher Typ 1?

Das Enzym  **$\beta$ -Glukozerebrosidase** baut im gesunden Körper bestimmte **körper eigene Fettstoffe** ab, sogenannte Glukozerebroside. Wenn nicht ausreichend Enzym produziert wird, können die Fettstoffe nicht abtransportiert werden und sammeln sich in den Zellen an – so entstehen die typischen aufgeblähten **Gaucher-Zellen**.<sup>1</sup>



Die **Gaucher-Zellen** lagern sich vor allem in **Milz, Leber und Knochenmark** ab und lösen die verschiedenen Symptome der Erkrankung aus.

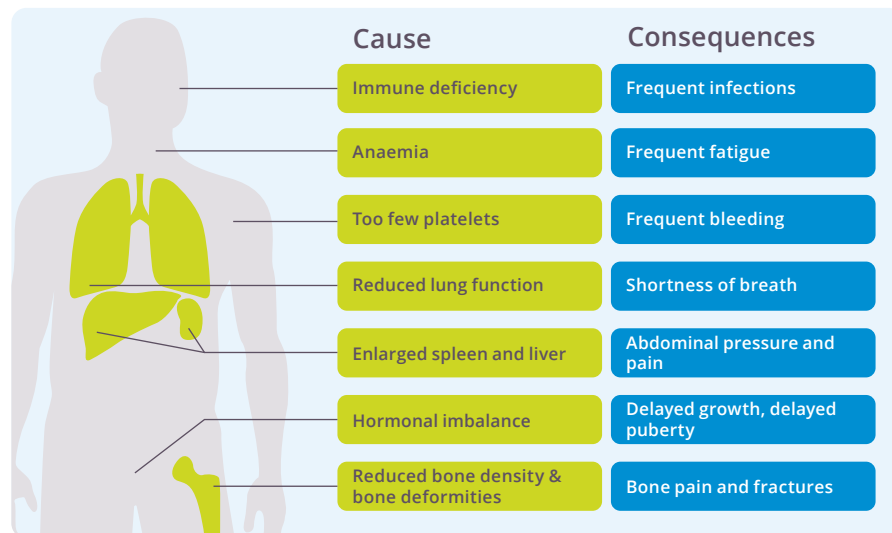
### Wie wird Morbus Gaucher Typ 1 behandelt?<sup>2</sup>

Morbus Gaucher lässt sich derzeit nicht heilen, ist aber mit modernen Therapien gut behandelbar. In der Regel wird eine sogenannte **Enzymersatztherapie (EET)** eingesetzt, bei der das fehlende Enzym durch **biotechnologisch hergestelltes Enzym** alle zwei Wochen als Infusion verabreicht wird. Mit dieser Therapie kann der Fettstoffwechsel wieder stabilisiert werden. Sie hilft dabei, die **Milz- und Lebergröße zu verringern, Blutwerte zu normalisieren und Knochenschmerzen zu lindern**. Seltener wird die sogenannte **Substratreduktionstherapie (SRT)** verwendet, bei der die Produktion der körpereigenen Fettstoffe reduziert wird.

# What is Gaucher disease type 1?

Gaucher disease type 1 is a **rare inherited disease**. It is caused by a genetic change that leads to a lack of an enzyme called  **$\beta$ -glucocerebrosidase**. This enzyme plays an important role in the body's metabolism. Gaucher disease is divided into **three types**, depending on whether the brain is affected. **Type 1** is the most common form and does not affect the brain.

## Most important signs



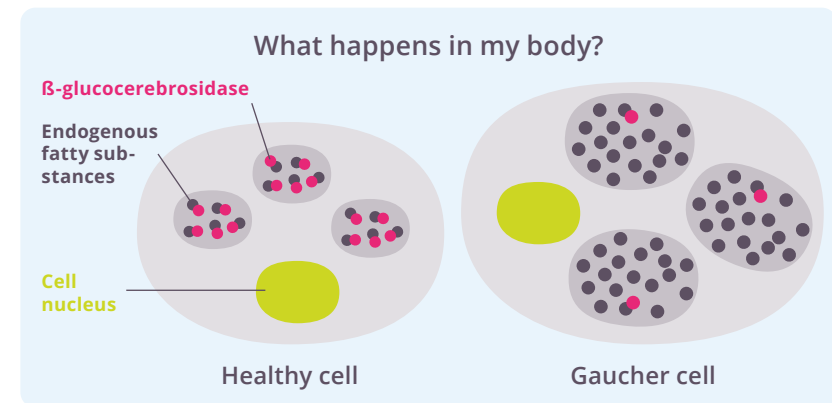
Gaucher disease type 1 can affect many organs – including the spleen, liver, bones, lungs, and blood. This makes it difficult to diagnose the disease. Although the first signs may appear in childhood, the diagnosis is often made years later, when organ-related problems have already developed.<sup>2,3</sup>

**The symptoms of Gaucher disease type 1 can occur at any age. In Germany, approximately 1 to 9 out of every 100,000 people are affected. Men and women are affected equally.<sup>4</sup>**

In most cases, the doctor first makes a preliminary diagnosis. This is then confirmed or ruled out with the help of laboratory tests.

# How does Gaucher disease type 1 develop?

In a healthy body, the enzyme  **$\beta$ -glucocerebrosidase** breaks down certain **fatty substances** called glucocerebrosides. If too little of this enzyme is produced, these substances are not broken down properly and begin to accumulate inside cells. This leads to the formation of enlarged cells known as **Gaucher cells**.<sup>1</sup>



**Gaucher cells** are mainly found in the **spleen, liver, and bone marrow**. Their buildup in these organs leads to the various symptoms of the disease.

## How is Gaucher disease type 1 treated?<sup>2</sup>

At present, Gaucher disease cannot be cured, but it can be treated effectively with modern therapies. In most cases, treatment involves **enzyme replacement therapy (ERT)**. In this therapy, the missing enzyme is given every two weeks as an infusion. The enzyme is produced using biotechnology.

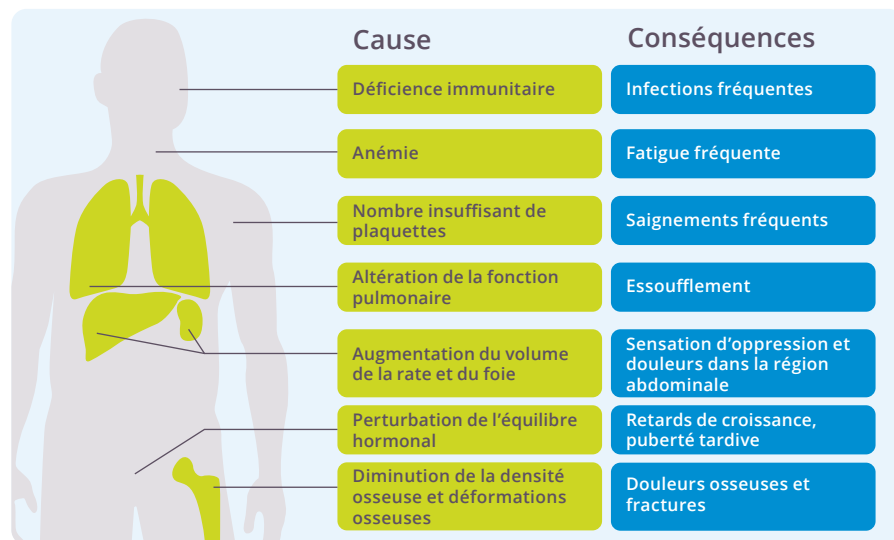
Enzyme replacement therapy helps restore fat metabolism. It can **reduce the size of the spleen and liver, improve blood values, and relieve bone pain**.

Less commonly, another treatment option called **substrate reduction therapy (SRT)** is used. This therapy works by reducing the production of certain fatty substances in the body.

## Qu'est-ce que la maladie de Gaucher de type 1 ?

La maladie de Gaucher de type 1 est une **maladie génétique rare**. Elle est causée par un défaut génétique qui entraîne un déficit en  **$\beta$ -glucocérébrosidase**, une enzyme essentielle au bon fonctionnement du métabolisme. La maladie de Gaucher comporte **3 types** en fonction du degré d'atteinte du cerveau. Le **type 1** est la forme la plus fréquente et ne touche pas le cerveau.<sup>1,2</sup>

### Principaux signes



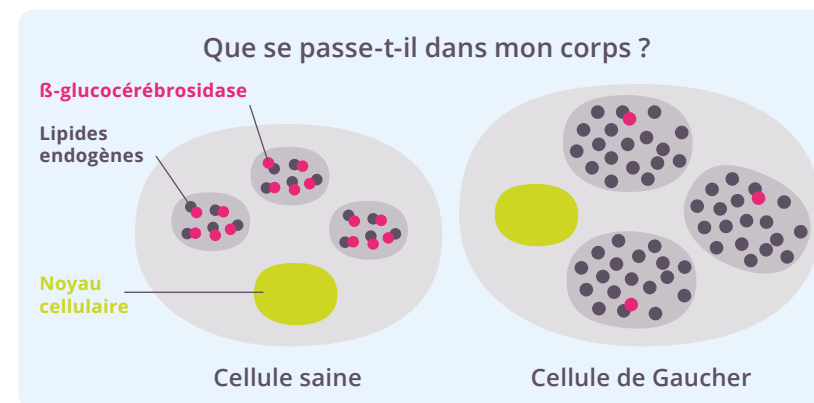
La maladie de Gaucher de type 1 peut toucher de nombreux organes, notamment la rate, le foie, les os, les poumons ou le sang, ce qui rend la maladie difficile à détecter. Même si les premiers signes peuvent apparaître dès l'enfance, le diagnostic n'est souvent posé que des années plus tard, lorsque les organes commencent à être touchés.<sup>2,3</sup>

**Les symptômes de la maladie de Gaucher de type 1 peuvent apparaître à tout âge. En Allemagne, environ 1 à 9 personnes sur 100 000 sont touchées. Les hommes et les femmes sont touchés de la même manière.<sup>4</sup>**

Dans la plupart des cas, le médecin pose d'abord un diagnostic présomptif, qui est ensuite confirmé ou infirmé à l'aide d'analyses en laboratoire.

## Comment se développe la maladie de Gaucher de type 1 ?

Dans un organisme sain, l'enzyme  **$\beta$ -glucocérébrosidase** dégrade certains **lipides propres à l'organisme** (lipides endogènes) appelés glucocérosides. Si la production d'enzyme est insuffisante, ces lipides ne peuvent pas être éliminés et s'accumulent dans les cellules, ce qui entraîne l'apparition de cellules gonflées caractéristiques, les **cellules de Gaucher**.<sup>1</sup>



Les **cellules de Gaucher** s'accumulent principalement dans la **rate, le foie et la moelle osseuse** et provoquent les différents symptômes de la maladie.

### Comment est traitée la maladie de Gaucher de type 1 ?<sup>2</sup>

La maladie de Gaucher est actuellement incurable, mais elle se prête bien aux traitements modernes. On utilise généralement un **traitement enzymatique substitutif (TES)**, dans lequel l'enzyme manquante est administrée toutes les deux semaines sous forme de perfusion à partir d'une **enzyme produite par biotechnologie**. Ce traitement permet de rétablir l'équilibre du métabolisme lipidique. Il aide à réduire le **volume de la rate et du foie**, à **normaliser les paramètres sanguins** et à **soulager les douleurs osseuses**. Le **traitement par réduction de substrat (TRS)**, qui réduit la production de lipides par l'organisme, est plus rarement utilisé.

## Gaucher Tip 1 hastalığı nedir?

Gaucher hastalığı tip 1 **nadir görülen bir kalıtsal hastalıktır**. Nedeni, metabolizmanın işleyişi açısından önemli bir bileşen olan  **$\beta$ -glukoserebrosidaz** enziminin eksikliğine yol açan bir gen kusurudur. Gaucher hastalığı, beynin ne kadar etkilendiğine bağlı olarak **3 türe** ayrılır. **Tip 1** en sık görülen türüdür ve beyni etkilemez.<sup>1,2</sup>

### En önemli belirtiler

Neden	Sonuçlar
Bağışıklık yetmezliği	Sık enfeksiyonlar
Kansızlık	Sık yorgunluk hissi
Düşük kan trombosit sayısı	Sık kanamalar
Akciğer fonksiyonunda azalma	Nefes darlığı
Dalak ve karaciğerde büyüme	Karın bölgesinde baskı hissi ve ağrı
Hormonal dengesizlik	Büyüme geriliği, gecikmiş ergenlik
Kemik yoğunluğunda azalma ve kemik deformiteleri	Kemik ağrıları ve kırıkları

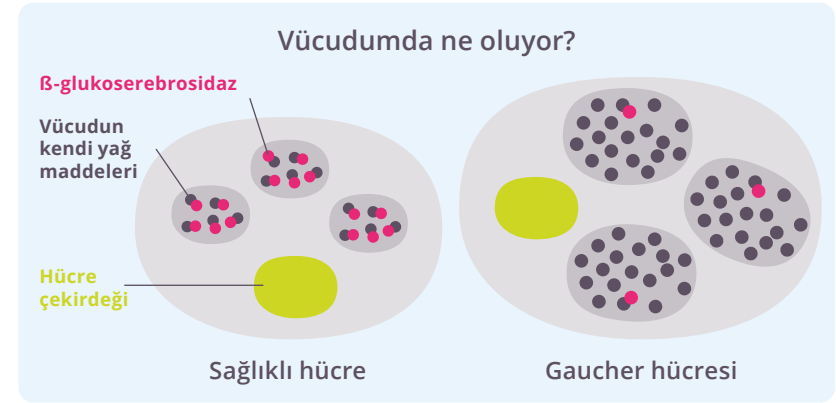
Gaucher tip 1 hastalığı dalak, karaciğer, kemikler, akciğerler veya kan gibi birçok organı etkileyebilir. Bu da hastalığın teşhis edilmesini zorlaştırır. İlk belirtiler çocukluk döneminde ortaya çıkabilse de, tanı genellikle yıllar sonra, organlarda sorunlar başladıktan sonra konur.<sup>2,3</sup>

**Gaucher tip 1 hastalığının belirtileri her yaşta ortaya çıkabilir. Almanya'da her 100.000 kişiden yaklaşık 1 ila 9'u bu durumdan etkilenmektedir. Hastalık erkekleri ve kadınları eşit oranda etkiler.<sup>4</sup>**

Çoğu durumda doktor önce bir ön tanı koyar ve bu tanı daha sonra laboratuvar analizleriyle doğrulanır ya da reddedilir.

## Gaucher Tip 1 hastalığı nasıl ortaya çıkar?

**$\beta$ -glukoserebrosidaz** enzimi, sağlıklı bir kişide **vücudun kendi yağ maddelerini**, yani glukoserebrositleri parçalar. Yeterli enzim üretilmezse yağlar taşınmaz ve hücrelerin içinde birikir, bu da tipik şişmiş **Gaucher hücrelerinin** oluşmasına neden olur.<sup>1</sup>



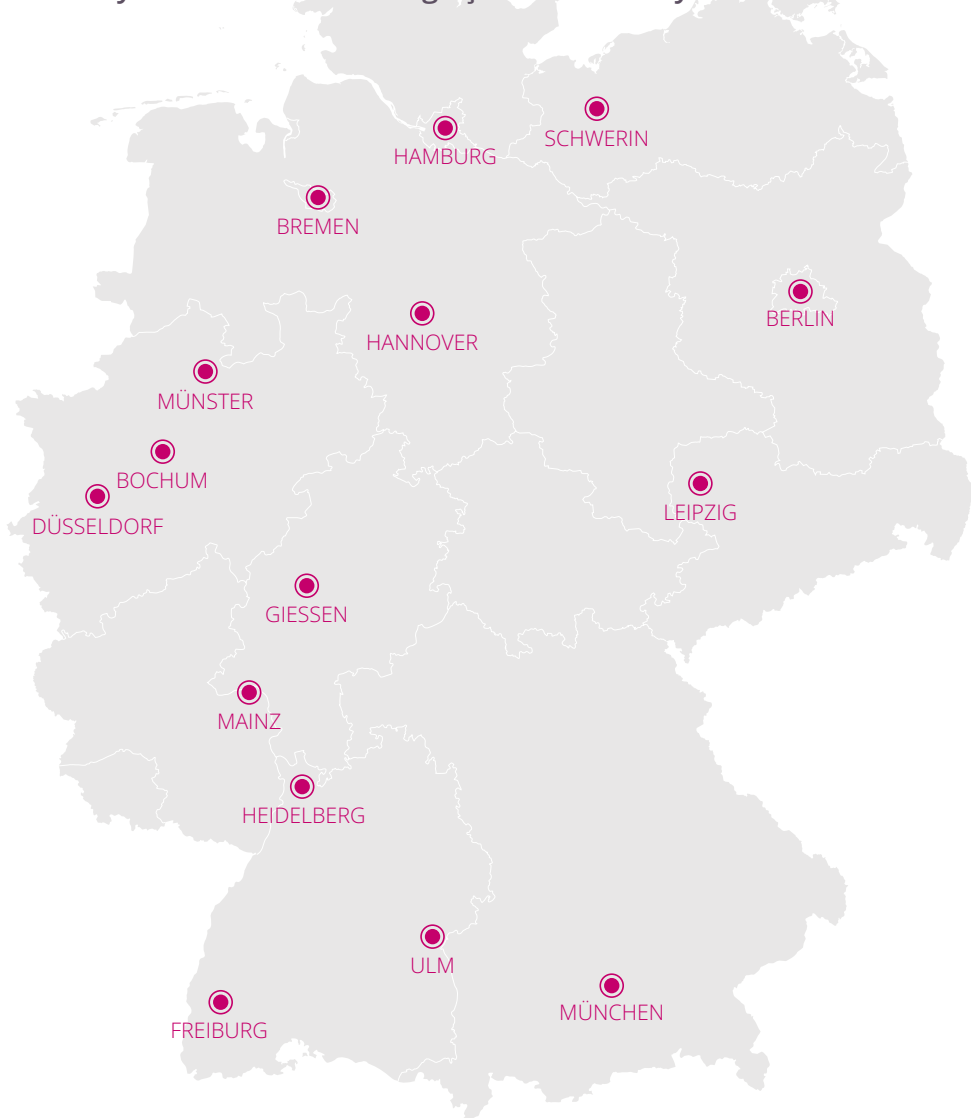
**Gaucher hücreleri** özellikle **dalak, karaciğer ve kemik iliğinde** birikir ve hastalığın çeşitli belirtilerinin ortaya çıkmasına neden olur.

### Gaucher Tip 1 hastalığı nasıl tedavi edilir?<sup>2</sup>

Gaucher hastalığının şu anda tam bir tedavisi yoktur, ancak modern tedavilerle etkili bir şekilde kontrol altına alınabilir. Genellikle, eksik olan enzimin yerine **biyoteknolojiyle üretilen enzimin** iki haftada bir infüzyon yoluyla verildiği **enzim replasman tedavisi (EET)** adı verilen bir yöntem kullanılır. Bu tedavi ile yağ metabolizması yeniden dengelenebilir. **Dalak ve karaciğer boyutunu küçültmeye, kan değerlerini normale döndürmeye ve kemik ağrılarını hafifletmeye** yardımcı olur. Daha nadir olarak, vücudun kendi yağ maddelerinin üretimini azaltmayı amaçlayan **substrat azaltma tedavisi (SRT)** adı verilen bir yöntem kullanılır.

# Kliniken und Kompetenzzentren für Morbus Gaucher\* in Deutschland

Clinics and designated centers for Gaucher's disease •  
Cliniques et centres de référence pour la maladie de Gaucher •  
Almanya'da Gaucher hastalığı için klinikler ve yetkinlik merkezleri



\* alle Morbus Gaucher Typen

## BERLIN

**Dr. med. Athanasia Ziagaki**  
Interdisziplinäres Stoffwechsel-Centrum:  
Endokrinologie, Diabetes und Stoffwechsel  
Kompetenzzentrum Seltene Stoffwechselerkrankungen  
Tel.: 030 / 4 50 55 38 14 · Fax: 030 / 4 50 55 39 50  
E-Mail: athanasia.ziagaki@charite.de

**Dr. med. Natalie Weinhold**  
Charité – Universitätsmedizin Berlin  
Campus Virchow-Klinikum, Kinderklinik  
Interdisziplinäres Sozialpädiatrisches Zentrum  
Pädiatrische Stoffwechselsekunde  
Augustenburger Platz 1 · 13353 Berlin  
Tel.: 030 / 4 50 56 65 85 · Fax: 030 / 4 50 56 69 26  
E-Mail: natalie.weinhold@charite.de

## BREMEN

**Dr. med. Alexandra Hörbe-Blindt**  
Klinikum Bremen-Mitte  
Funktionsoberärztin Bereich angeborene  
Stoffwechselstörungen  
St. Jürgen-Straße 1 · 28177 Bremen  
Empfang: 0421 / 49 77 10 05 · Terminvergabe Tagesklinik:  
0421 / 49 77 63 60  
E-Mail: Stoffwechsel-elki@gesundheitnord.de

## BOCHUM

**Prof. Dr. med. Ali Canbay**  
Ruhr-Universität Bochum, Medizinische Klinik  
Universitätsklinikum Knappschafts-Krankenhaus Bochum GmbH  
In der Schornau 23–25 · 44892 Bochum  
Tel.: 0234 / 2 99 34 07 · Fax: 0234 / 2 99 34 09  
E-Mail: ali.canbay@rub.de

## DÜSSELDORF

**Prof. Dr. med. Stephan vom Dahl**  
Universitätsmedizin Düsseldorf  
Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie  
Moorenstraße 5 · 40225 Düsseldorf  
Tel.: 0211 / 8 11 78 49 · Fax: 0211 / 8 11 87 52  
E-Mail: stephan.vomdahl@med.uni-duesseldorf.de  
E-Mail: stoffwechsel@med.uni-duesseldorf.de  
E-Mail: Amb.Gastroenterologie@med.uni-duesseldorf.de

## FREIBURG

**Prof. Dr. med. Ute Spiekerkötter**  
Universitätsklinikum Freiburg  
Klinik für Allgemeine Kinder- und Jugendmedizin  
Breisacher Str. 62 · 79106 Freiburg  
Tel.: 0761 270 43662 · Fax 0761 / 9 64 63 31  
E-Mail: zkj.sekretariat.prof.spiekerkoetter@uniklinik-freiburg.de

## GIESSEN

**Prof. Dr. med. Andreas Hahn (Neuropädiatrie)**  
**Dr. med. Christina Lampe**  
Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH, Standort  
Gießen, Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin,  
Abteilung für Kinderneurologie, Sozialpädiatrie und  
Epileptologie  
Feulgenstraße 10–12 · 35392 Gießen  
Tel.: 0641 / 9 85 60  
E-Mail: andreas.hahn@paediat.med.uni-giessen.de  
E-Mail: christina.lampe@paediat.med.uni-giessen.de

## HAMBURG

**PD Dr. med. Nicole Muschol**  
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Klinik und Poliklinik  
für Kinder- und Jugendmedizin, Internationales Centrum für  
Lysosomale Speicherkrankheiten (ICLD)  
Martinstraße 52 · 20246 Hamburg  
Tel.: 040 / 7 41 05 37 14 · Fax: 040 / 7 41 05 65 27  
E-Mail: ICLD@uke.de

**Prof. Dr. med. Martin Merkel**  
Endokrinologikum Hamburg  
Lornsenstraße 4–6 · 22767 Hamburg  
Tel.: 040 / 30 62 82 00 · Fax: 040 / 30 62 82 39  
E-Mail: info@endokrinologikum.com

## HANNOVER

**Prof. Dr. med. Anibh M. Das**  
Medizinische Hochschule Hannover, Klinik für Pädiatrische  
Nieren-, Leber-  
und Stoffwechselerkrankungen und Zentrum für Seltene  
Erkrankungen  
Carl-Neuberg-Straße 1 · 30625 Hannover  
Tel.: 0511 / 5 32 38 63 oder 32 20 · Fax: 0511 / 5 32 1 85 16  
E-Mail: das.anibh@mh-hannover.de  
E-Mail: stoffwechselambulanz@mh-hannover.de

## HEIDELBERG

**Dr. med. Ali Tunç Tuncel**  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Sprechstunde für Lysosomale Speichererkrankungen  
Im Neuenheimer Feld 430 · 69120 Heidelberg  
Tel.: 06221 / 56 48 23 · Fax: 06221 / 56 48 61  
E-Mail: kinderlinik.stoffwechselambulanz@med.uni-  
heidelberg.de

**PD Dr. med. Dorothea Haas**  
Zentrum für Innere Medizin, Klinik für Endokrinologie,  
Stoffwechsel und Klinische Chemie  
Sprechstunde für Lysosomale Speichererkrankungen  
Im Neuenheimer Feld 410 · 69120 Heidelberg  
Tel.: 06221 / 56 48 23 · Fax: 06221 / 56 48 61  
E-Mail: kinderlinik.stoffwechselambulanz@med.uni-  
heidelberg.de

## LEIPZIG

**Prof. Dr. med. Anke Tönjes**  
Universitätsklinikum Leipzig  
Klinik und Poliklinik für Endokrinologie, Nephrologie,  
Rheumatologie  
Liebigstraße 18 · Haus B · 04103 Leipzig  
Tel.: Terminvergabe: 0341 / 9 72 27 21 · Fax: 0341 / 9 71 33 89  
E-Mail: MB-IN-Endokrin@medizin.uni-leipzig.de

## MAINZ

**Prof. Dr. med. Julia B. Hennermann**  
Universitätsmedizin Mainz, Kinderklinik Villa Metabolica  
Langenbeckstraße 1 · 55131 Mainz  
Tel.: 06131 / 17 57 54 · Fax: 06131 / 17 57 62  
E-Mail: julia.hennermann@unimedizin-mainz.de

## MÜNCHEN

**Dr. med. Claudia Regenbogen**  
Klinikum rechts der Isar der TU München, Klinik und Poliklinik  
für Innere Medizin II, Abteilung für Nephrologie  
Spezialambulanz für lysosomale Speicherkrankheiten  
Ismaninger Straße 22 · 81675 München  
Tel.: 089 / 41 40 21 64 · Fax: 089 / 41 40 64 96  
E-Mail: claudia.regenbogen@mri.tum.de

**Prof. Dr. med. Esther Maier**  
Dr. von Haunersches Kinderspital der LMU München  
Stoffwechsel und Neurometabolik  
Lindwurmstraße 4 · 80337 München  
Tel.: 089 / 4 40 05 51 37 · Fax: 089 / 4 40 05 51 66  
E-Mail: esther.maier@med.uni-muenchen.de

## MÜNSTER

**Prof. Dr. med. Thorsten Marquardt**  
**Prof. Dr. med. Frank Rutsch**  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums  
Münster  
Bereich Angeborene Stoffwechselerkrankungen  
Albert-Schweitzer-Campus 1 · 48149 Münster  
Tel.: 0251 / 8 35 64 94 oder 0251 / 8 34 77 00  
E-Mail: anja.wolf@ukmuenster.de · E-Mail: frank.rutsch@  
ukmuenster.de

## SCHWERIN

**Prof. Dr. med. Peter Clemens**  
Helios Kliniken Schwerin  
Stoffwechselambulanz für Erwachsene und Kinder  
Wismarsche Straße 393–397 · 19055 Schwerin  
Tel.: 0385 / 5 20 59 60 · Fax: 0385 / 5 20 27 33  
E-Mail: peter.clemens@gmx.com

## ULM

**Prof. Dr. med. Sebahattin Cirak**  
Universitätsklinikum Ulm  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Sektion Neuropädiatrie, Stoffwechsel und  
Sozialpädiatrisches Zentrum Ulm  
Frauensteige 10 · 89075 Ulm  
Tel.: 0731 / 50 05 70 10 · Fax: 0731 / 50 05 70 11  
E-Mail: anmeldung.spz@uniklinik-ulm.de

## PATIENTENORGANISATION

**Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V. (GGD)**  
Johannes-Kepler-Straße 8 · 54634 Bitburg  
Tel.: 0700 / 44 30 04 43 · Fax: 032 / 1 21 23 87 06  
E-Mail: mail@ggd-ev.de · Internet: www.ggd-ev.de

# Erfahren Sie mehr über Morbus Gaucher Typ 1!

Learn more about Gaucher's disease type 1!  
En savoir plus sur la maladie de Gaucher de type 1!  
Gaucher Tip 1 hastalığı hakkında daha fazla bilgi edinin!



[www.leben-mit-gaucher.de](http://www.leben-mit-gaucher.de)

#### Referenzen:

1. Orpha.net, das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs. Verfügbar unter: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/355>. Letzter Zugriff: Oktober 2025.
2. Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V. Verfügbar unter: <https://www.ggd-ev.de/morbus-gaucher/>. Letzter Zugriff: Oktober 2025.
3. STIRNEMANN, J. et al. Int J Mol Sci. 2017; 18(2). 441.
4. WANG, M. et al. J Pediatr Hematol Oncol. 2023; 45(4). 181–188.

