



Spotlight on Gaucher

Unisciti alla catena di sostegno per la malattia di Gaucher!

Se la tua vita è stata toccata dalla malattia di Gaucher o semplicemente vuoi mostrare il tuo sostegno, **vuoi darci una mano?**

La malattia di Gaucher, la più frequente malattia da accumulo lisosomiale, è una malattia a trasmissione ereditaria di tipo autosomico recessivo, causata dalla carenza dell'enzima glucocerebrosidasi.¹ Nei pazienti affetti dalla malattia di Gaucher la carenza enzimatica porta all'accumulo di substrato (glucosilceramide) nei monociti/macrofagi (che prendono il nome di cellule di Gaucher), che si accumulano progressivamente in grande quantità nel fegato, nella milza e nel midollo osseo alterando la funzione di tali organi e tessuti fino a un danno irreversibile.² Sono state riconosciute tre forme della malattia, in base all'età all'esordio, segni clinici, presenza e velocità di progressione o assenza di coinvolgimento neurologico.³

Aggiungendo le tue mani alla catena aiuterai ad aumentare la consapevolezza della malattia e il supporto alla comunità Gaucher.

Per dimostrare il tuo sostegno e aiutarci a costruire la catena, basta seguire questi quattro semplici passaggi*:

1

Scatta una tua foto mentre, con le braccia tese, tieni per mano un tuo caro.

2

Condividi la foto su Facebook, Instagram o Twitter** con l'hashtag **#Together4Gaucher**

3

Tagga un amico nella tua posta e invitalo a continuare la catena scattando una sua foto

4

Visita www.spotlightongaucher.com/together4gaucher per vedere la tua foto nella nostra catena di supporto



Per maggiori informazioni sulla campagna e sulla malattia di Gaucher, visita www.spotlightongaucher.com/together4gaucher o il nostro canale YouTube www.youtube.com/spotlightongaucher

La campagna Spotlight on Gaucher è iniziata, sviluppata e finanziata da:

Shire

e supportata da:



www.eurogaucher.org

* La tua immagine può anche essere ripostata sui canali dei social media Shire o utilizzata su www.spotlightongaucher.com/together4gaucher.

** Ti raccomandiamo di verificare che il tuo account sia settato per la visibilità dei post pubblicati per contribuire ad una più ampia conversazione quando utilizzi l'hashtag **#Together4Gaucher**.

Bibliografia

1. Mucci JM, Rosenfeld P. Pathogenesis of Bone Alterations in Gaucher Disease: The Role of Immune System. *J Immunol Res* 2015;2015:192761. 2. Cassinero E, Fabio G, Cappellini MD. La malattia di Gaucher: una malattia rara di interesse internistico. *Medicina Italia* Numero 3/08. 3. Baris HN, Cohen IJ, Mistry PK. Gaucher disease: the metabolic defect, pathophysiology, phenotypes and natural history. *Pediatr Endocrinol Rev* 2014;12(Suppl.1):72-81.