

## מבוא למחלת גושה

מחלת גושה היא מחלה תורשתית הנגרמת עקב חסר באנזים גלוקו-צרברוזידאז האחראי על פירוק שומנים הנאגרים בתאים. המחלה מתבטאת באגירת יתר של חומרים שומניים רעילים בכבד, בטחול, בריאות, במח העצם ואף במוח. הצטברות השומנים פוגעת בתפקודו התקין של הגוף ועלולה לגרום להגדלת איברים ולכאבי עצמות.

המחלה עלולה להתפתח בכל גיל ושכיחה בעיקר בקרב יהודים ממוצא אשכנזי (שכיחות של כ- 1:15). בקרב יהודים ממוצא שאינו אשכנזי המחלה נדירה. כמחצית מהחולים המאובחנים כחולים בגושה הם ילדים עד גיל 10. ככל שהמחלה מאובחנת בגילאים מאוחרים יותר, היא לרוב קלה יותר.

הטיפול במחלה כולל מתן חיצוני של האנזים החסר וכן טיפולים נוספים.

אצל אנשים הסובלים מסימפטומים מועטים בלבד, ובפרט אצל אלו שפיתחו את המחלה לראשונה בגיל מבוגר, תוחלת החיים דומה מאד לזו הצפויה בכלל האוכלוסייה. פעוטות שחלו בתקופת הניקוט לרוב אינם שורדים מעבר לגיל שנתיים. תוחלת החיים של חולים במחלת גושה מסוג 3 היא 20-30 שנים.

## מקורות מידע באתרים אחרים

[העמותה הישראלית לגושה](#)  
(יפתחו בדפדפן נפרד)