

## Detajet e sëmundjes

Mësoni më shumë rreth sëmundjeve në panelin e ScreenPlus.



## Përmbajtja

1. [Mungesa e sfingomielinazës acidike \(ASMD\), e quajtur gjithashtu sëmundja Niemann-Pick e tipit A dhe B](#)
2. [Lipofuscinoza ceroide e tipit 2 \(CLN2\)](#)
3. [Ksantomatoza cerebrotendinoze \(CTX\)](#)
4. [Sëmundja Fabry](#)
5. [Sëmundja Gaucher](#)
6. [Gangliosidoza GM1](#)
7. [Mungesa e lipazës së acidit lizosomal \(LAL-D\)](#)
8. [Leukodistrofia metakromatike \(MLD\)](#)
9. [Mukopolisakaridoza e tipit II \(MPS II\), e quajtur gjithashtu Sindroma Hunter](#)
10. [Mukopolisakaridoza e tipit IIIB \(MPS IIIB\), e quajtur gjithashtu sindroma Sanfilippo e tipit IIIB](#)
11. [Mukopolisakaridoza e tipit IVA \(MPS IVA\), e quajtur gjithashtu sindroma Morquio e tipit IVA](#)
12. [Mukopolisakaridoza e tipit VI \(MPS VI\), e quajtur gjithashtu sindroma Maroteaux-Lamy](#)
13. [Mukopolisakaridoza e tipit VII \(MPS VII\), e quajtur gjithashtu Sindroma Sly](#)
14. [Sëmundja Niemann-Pick e tipit C \(NPC\)](#)
15. [Përkufizimet e termave](#)

# **Mungesa e sfingomielinazës acidike (ASMD), e quajtur gjithashtu sëmundja Niemann-Pick e tipit A dhe B**

## **Çfarë është?**

ASMD-ja është një sëmundje e rrallë që shkakton grumbullimin e lëndës yndyrore në pjesë të ndryshme të trupit. Personat me ASDM-B kanë mëlçi dhe shpretkë të zmadhuar, si dhe sëmundje të mushkërive dhe mëlçisë që mund të përkeqësohen me kalimin e kohës. Forma më e rëndë, ASDM-A, prek gjithashtu trurin dhe zakonisht rezulton në vdekje gjatë foshnjërisë. Ekziston gjithashtu një formë e ASMD-së që është e ndërmjetme për sa i përket ashpërsisë.

### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

ASMD-në e shkaktojnë mutacionet në gjenin *SMPD1*. Zakonisht, gjeni *SMPD1* e udhëzon trupin që të prodhojë sfingomielinazë acidike, një enzimë që ndihmon në shpërbërjen e një substance yndyrore të quajtur sfingomielinë. Te personat me ASDM-B, ka një grumbullim të sfingomielinës në mëlçi, shpretkë, mushkëri dhe palcën e kockave; te foshnjat me ASDM-A dhe te fëmijët me formën e ndërmjetme të ASMD-së, sfingomielina grumbullohet gjithashtu në tru.

### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Personat me ASDM-B (e njohur edhe si Niemann Pick B) zakonisht kanë mëlçi dhe shpretkë të zmadhuara që shpesh vërehen për herë të parë gjatë fëmijërisë. Me kalimin e kohës, disa individë me ASDM-B shfaqin vështirësi në frymëmarrje, sëmundje të mëlçisë, hemorragji, anomali të lipideve dhe kocka të dobëta. Shumë persona me ASDM-B jetojnë deri në moshë madhore. Foshnjat me ASDM-A (e njohur edhe si Niemann Pick A) zakonisht diagnostikohen gjatë vitit të parë të jetës sepse kanë mëlçi dhe shpretkë të zmadhuar, nuk shtojnë mirë peshë dhe nuk zhvillohen siç duhet. Shumica e foshnjave me ASDM-A vdesin midis moshës 2-3 vjeç. Individët me formën e ndërmjetme, përveç simptomave të ASDM-B, kanë edhe dëmtim të trurit, por sëmundja e trurit përparon me një ritëm më të ngadaltë sesa në ASDM-A.

## **Sa e zakonshme është ASMD-ja?**

Të gjitha format e ASMD-së janë çrregullime jashtëzakonisht të rralla, që vlerësohet se prekin rreth 1:250 000 individë.

## **Si trashëgohet?**

Të gjitha format e ASMD-së trashëgohen sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## **A ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### **Trajtimi**

Aktualisht nuk ka asnjë terapi të miratuar nga FDA-ja për ASMD-në.

### **Provat Klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë **provat klinike** që studiojnë një terapi eksperimentale të **zëvendësimit të enzimës** për ASMD-B.

## **Informacion dhe mbështetje shtesë**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(ASMD\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(ASMD\)](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)

## **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

## Lipofuscinoza ceroide e tipit 2 (CLN2)

### Çfarë është?

CLN2 është një sëmundje e trurit që prek fëmijët e vegjël. Fëmijët me CLN2 kanë kriza, zhvillim të ngadaltë, probleme me koordinimin dhe humbje të shikimit. Nëse nuk trajtohen, personat me CLN2 zakonisht nuk mbijetojnë pas adoleshencës.

### Funksioni i gjeneve dhe enzimave

Mutacionet në gjenin *TPP1* shkaktojnë CLN2. Zakonisht, gjeni *TPP1* e udhëzon trupin që të prodhojë tripeptidil peptidazën 1, një enzimë që shpërbën peptidet (fragmentet e proteinave). Te personat me CLN2, këto peptide nuk shpërbëhen, por grumbullohen në tru.

### Më shumë informacion rreth simptomave

CLN2, e njohur gjithashtu si një formë e sëmundjes Batten, zakonisht shfaqet te fëmijët midis moshës 2-4 vjeç. Shenjat fillestare te fëmijët me CLN2 janë zakonisht krizat dhe vështirësia në koordinim. Personat me CLN2 gjithashtu përjetojnë shtrëngime (tike) të muskujve, humbje të shikimit, probleme me aftësitë motorike dhe zhvillimin e të folurit, aftësi të kufizuara intelektuale dhe probleme të sjelljes. CLN2 shkakton gjithashtu humbje të aftësive të fituara më parë. Nëse nuk trajtohen, fëmijët me CLN2 zakonisht nuk jetojnë pas adoleshencës. Disa persona me CLN2 nuk shfaqin simptoma deri në fëmijërinë e vonë dhe mund të mbijetojnë deri në moshën madhore.

### Sa e zakonshme është CLN2?

CLN2 është një çrregullim jashtëzakonisht i rrallë. Shpeshtësia e shfaqjes së tij në popullsi është e panjohur.

### Si trashëgohet?

CLN2 trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

### Ekziston një trajtim?

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### Trajtimi

Ekziston një terapi të zëvendësimit të enzimave e miratuar nga FDA për personat me CLN2.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të CLN2.

### Provat klinike

Klikoni **KËTU** për të parë **provat klinike** që vlerësojnë terapinë **eksperimentale të zëvendësimit të enzimës** dhe **terapinë gjenike** për CLN2.

### Informacion dhe mbështetje shtesë

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(CLN2\)](#)
- [Batten Disease Support and Research Association](#)

### Burimi

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# **Ksantomatoza cerebrotendinoze (CTX)**

## **Çfarë është?**

Personat me CTX ruajnë një sasi jonormale të yndyrave në pjesë të ndryshme të trupit, duke rezultuar në simptoma neurologjike që zakonisht fillojnë në moshën e rritur të hershme. Simptoma të tjera CTX, si diarreja kronike dhe mjegullimi i kornesë, zakonisht fillojnë gjatë fëmijërisë.

### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

CYP27A1 shkaktohet nga mutacionet në gjenin CTX. Zakonisht, gjeni *CYP27A1* e udhëzon trupin që të prodhojë sterol-27-hidroksilazë, një enzimë që ndihmon në shpërbërjen e kolesterolit. Te personat me CTX, kolesteroli dhe një substancë tjetër yndyrore, kolestanoli, grumbullohen si nyje yndyrore të quajtura ksantoma. Ksantomat më shpesh gjenden në tru dhe në tendina që lidhin muskujt me kockën.

### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Personat me CTX mund të përjetojnë diarre kronike dhe katarakte gjatë fëmijërisë. Problemet nervore zakonisht zhvillohen në moshën madhore të hershme dhe përfshijnë konvulsione, çrregullime të lëvizjes, dëmtim të të folurit, humbje të ndjeshmërisë në krahë dhe këmbë, rënie të kapacitetit intelektual, halucinacione dhe depresion. Ksantomat (depozitat yndyrore jonormale në ngjyrë të verdhë në lëkurë) zakonisht zhvillohen gjatë adoleshencës ose moshës madhore të hershme dhe më shpesh gjenden në tendinat e duarve, bërrylave, gjunjëve, qafës dhe thembrave. Ato mund të prekin fleksibilitetin në këto zona. Personat me CTX kanë gjithashtu rrezik të shtuar për sëmundje të zemrës.

## **Sa e zakonshme është CTX?**

CTX është një çrregullim jashtëzakonisht i rrallë që vlerësohet të prekë 1:1 000 000 individë.

## **Si trashëgohet CTX?**

CTX trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### **Trajtimi**

Ekziston një trajtim i miratuar nga FDA për personat me CTX.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth CTX.

### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë **prova klinike** që vlerësojnë një mjekim eksperimental për CTX.

## **Informacion dhe mbështetje shtesë**

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(CTX\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

## **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# **Sëmundja Fabry**

## **Çfarë është?**

Sëmundja Fabry është një çrregullim i rrallë që shkakton grumbullimin e një lënde yndyrore në pjesët e trupit. Grumbullimi i kësaj lënde në zemër, veshka dhe enët e gjakut mund të shkaktojë ndërlikime kërcënuese për jetën, duke përfshirë sulme në zemër, sëmundje të veshkave dhe goditje në tru.

### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

Sëmundja Fabry shkaktohet nga mutacionet në gjenin *GLA*. Zakonisht, gjeni *GLA* e udhëzon trupin që të prodhojë alfa-galaktozidazën A, një enzimë që shpërbën një substancë yndyrore të njohur si globotriaosilceramid. Te personat me sëmundjen Fabry ka akumulim të globotriaosilceramidit në zemër, veshka, nerva dhe enët e vogla të gjakut.

### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Forma klasike e sëmundjes Fabry shkakton sëmundje të veshkave, sëmundje të zemrës dhe goditje në tru, të cilat zakonisht shfaqen në moshën e hershme madhore. Shumë djem me sëmundjen Fabry përjetojnë dhimbje në duar dhe këmbë gjatë fëmijërisë, një skuqje/rash karakteristik të lëkurës, reduktim të aftësisë për të djersitur, turbullirë në kornenë e syrit, probleme gastrointestinale dhe humbje të dëgjimit. Format më pak të rënda të sëmundjes Fabry mund të shfaqen gjatë moshës madhore dhe prekin kryesisht zemrën ose veshkat.

## **Sa e zakonshme është sëmundja Fabry?**

Sëmundja Fabry është një çrregullim i rrallë që vlerësohet se prek 1:40 000 – 60 000 meshkuj. Përhapja te femrat është e panjohur. Është më e përhapur dhe zakonisht më e rëndë te meshkujt.

## **Si trashëgohet sëmundja Fabry?**

Sëmundja Fabry trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë së lidhur me kromozomin X**. Sëmundja Fabry te femrat mund variojë nga asimptomatike në një formë po aq të rëndë sa te meshkujt që preken zakonisht.

## **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### **Trajtimi**

Për personat me sëmundjen Fabry që kanë mutacione specifike të *GLA* ekziston **një terapi e zëvendësimit të enzimës** e miratuar nga FDA dhe **një terapi farmakologjike shoqëruese** e miratuar nga FDA. Ofruesi juaj i kujdesit shëndetësor mund të marrë në konsideratë edhe terapi shtesë për të ndihmuar në kontrollin e simptomave.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të sëmundjes Fabry.

- [Fabrazyme](#)
- [Migalastat](#)

### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë **provat klinike** që studiojnë terapinë e **zëvendësimit të enzimave eksperimentale**, **terapi të reduktimit të substratit**, dhe **terapi gjenike** për sëmundjen Fabry.

### **Informacion dhe mbështetje shitesë**

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(Fabry Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Fabry Disease\)](#)
- [Fabry International Network](#)
- [Fabry Support and Information Group](#)
- [National Fabry Disease Foundation](#)

### **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# Sëmundja Gaucher

## Çfarë është?

Sëmundja Gaucher është një sëmundje e rrallë që shkakton akumulimin e një lënde yndyrore në pjesë të trupit. Personat me llojin më të zakonshëm të sëmundjes Gaucher, tipi 1, mund të kenë mëlçi dhe shpretkë të zmadhuar, sëmundje të kockave dhe hemorragji. Sëmundja Gaucher e tipit 2 përfshin gjithashtu sëmundje neurologjike progresive dhe zakonisht është vdekjeprurëse në fëmijërinë e hershme. Fëmijët me sëmundjen Gaucher të tipit 3 shfaqin sëmundje me ashpërsi të ndërmjetme midis tipave 1 dhe 2.

## Funksioni i gjeneve dhe enzimave

Sëmundja Gaucher shkaktohet nga mutacionet në gjenin *GBA*. Zakonisht, gjeni *GBA* e udhëzon trupin që të prodhojë beta-glukocerebrozidazë, një enzimë që shpërbën një substancë yndyrore të njohur si glukocerebrosid. Te personat me sëmundjen Gaucher të tipit 1, ka akumulim të glukocerebrosidit në mëlçi, shpretkë dhe palcën e kockave. Personat me Gaucher të tipit 2 dhe 3 gjithashtu kanë akumulim të glukocerebrosidit në tru.

## Më shumë informacion rreth simptomave

Personat me sëmundjen Gaucher të tipit 1 mund të shfaqin simptoma në çdo kohë nga fëmijëria deri në moshën madhore. Simptomat mund të variojnë nga të lehta në të rënda dhe përfshijnë zmadhim të mëlçisë dhe shpretkës, anemi, mavijosje të lehtë dhe probleme me kockat duke përfshirë fraktura dhe dhimbje. Personat me sëmundjen Gaucher të tipit 2 ose 3 kanë sëmundje të tjera në tru. Simptomat përfshijnë lëvizje jonormale të syve, konvulsione dhe probleme të muskujve. Tipi 2 është më i rëndë dhe shfaqet në foshnjëri, ndërsa tipi 3 shfaqet në fëmijëri dhe ka tendencën të përparojë më ngadalë. Fatkeqësisht, shumica e foshnjave me sëmundjen Gaucher të tipit 2 vdesin në moshën 1-3 vjeç. Forma shumë e rëndë vdekjeprurëse perinatale shkakton ndërlikime kërcënuese për jetën para lindjes dhe foshnjat mund të mbijetojnë vetëm për disa ditë. Personat me formën e rrallë kardiovaskulare kanë kryesisht sëmundje në zemër, por mund të kenë edhe anomali të syve, probleme me kockat dhe zmadhim të shpretkës. Personat me këtë formë mund të mbijetojnë deri në moshën madhore.

## Sa e zakonshme është sëmundja Gaucher?

Sëmundja Gaucher është një çrregullim i rrallë, që vlerësohet se prek 1:50 000 – 100 000 individë. Sëmundja Gaucher e tipit 1 është më e zakonshme tek individët me origjinë hebreje ashkenazi.

## Si trashëgohet sëmundja Gaucher?

Sëmundja Gaucher trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## Ekziston një trajtim?

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

## Trajtimi

Ekzistojnë **terapi të zëvendësimit të enzimës** dhe **terapi të reduktimit të substratit** të miratuara nga FDA për personat me sëmundjen Gaucher të tipit 1. Fatkeqësisht, nuk ka trajtime të miratuara për manifestimet në tru të sëmundjes Gaucher të tipit 2 dhe 3.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të sëmundjes Gaucher

- [Cerezyme® \(imiglucerase\)](#)
- [VPRIV® \(velaglucerase alpha\)](#)
- [Eleyso® \(taliglucerase alpha\)](#)
- [Cerdelga® \(eliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(miglustat\)](#)

#### Provat klinike

Klikoni **KËTU** për të parë **prova klinike** që po studiojnë trajtime eksperimentale për sëmundjen Gaucher. Terapitë që po studiohen përfshijnë **terapinë gjenike** dhe **terapinë e reduktimit të substratit**.

#### Informacion dhe mbështetje shtesë

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(Gaucher Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Gaucher Disease\)](#)
- [National Gaucher Foundation](#)

#### Burimi

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)



# Gangliosidoza GM1

## Çfarë është?

Gangliosidoza GM1 është një çrregullim i rrallë që shkakton aftësi të kufizuara zhvillimore progresive, anomali skeletore, mëlçi dhe shpretkë të zmadhuar, humbje të shikimit, sëmundje të kockave dhe tipare dalluese të fytyrës. Fëmijët me formën më të rëndë të gangliosidozës GM1 zakonisht nuk mbijetojnë pas fëmijërisë së hershme. Ekzistojnë gjithashtu forma më pak të rënda të gangliosidozës GM1 që avancojnë më ngadalë.

## Funksioni i gjeneve dhe enzimave

Gangliosidoza GM1 shkaktohet nga mutacionet në gjenin *GLB1*, i cili jep udhëzime për prodhimin e beta-galaktozidazës. Beta-galaktozidaza është një enzimë që zakonisht shpërbën një substancë yndyrore, gangliozidin GM1. Kur ka mungesë të beta-galaktozidazës, gangliozidi GM1 grumbullohet në qelizat e trurit, mëlçi, shpretkë dhe organe të tjera. Ky grumbullim toksik shkakton simptomat e sëmundjes.

## Më shumë informacion rreth simptomave

Forma më e zakonshme e gangliozidozës GM1 është tipi 1, i cili zakonisht diagnostikohet në vitin e parë të jetës kur vërehet se foshnjat kanë vonesa në zhvillim që përkeqësohen vazhdimisht. Me kalimin e kohës, foshnjat me gangliozidë të tipit 1, GM1, kanë zmadhim të mëlçisë dhe shpretkës, konvulsione dhe sëmundje të skeletit. Disa zhvillojnë gjithashtu tipare "të vrazhda/të theksuara" të fytyrës dhe sëmundje të zemrës dhe shumica nuk mbijetojnë pas fëmijërisë së hershme. Gangliosidoza GM1 e tipit 2 mund të shfaqet gjatë foshnjërisë së vonë ose fëmijërisë së hershme, me një progres më të ngadaltë. Forma më pak e rëndë është gangliozidoza GM1 e tipit 3, e cila mund të shfaqet gjatë viteve të adoleshencës.

## Sa e zakonshme është Gangliozidoza GM1?

Gangliozidoza GM1 është një çrregullim shumë i rrallë dhe vlerësohet se prek nga 1:100 000 deri në 1:200 000 të porsalindur.

## Si trashëgohet gangliozidoza GM1?

Gangliozidoza GM1 trashëgohet sipas një forme **trashëgimie autozomale recesive**.

## Ekziston një trajtim?

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

## Trajtimi

Aktualisht nuk ka asnjë trajtim të miratuar nga FDA për gangliozidozën GM1.

## Provat Klinike

Klikoni **KËTU** për të parë **prova klinike** që po studiojnë terapinë **gjenike eksperimentale** për gangliozidozën GM1.

## Informacion dhe mbështetje shtesë

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(GM1 Gangliosidosis\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

## Burimi

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

## **Mungesa e lipazës së acidit lizozomal (LAL-D)**

### **Çfarë është?**

Personave me LAL-D u mungon një enzimë që ndihmon në shpërbërjen e yndyrave. LAL-D shkakton sëmundje të mëlçisë e cila, te foshnjat, mund të jetë kërcënuese për jetën. Një formë më e zakonshme dhe më pak e rëndë e LAL-D mund të shfaqet më vonë në jetë.

#### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

Mutacionet në gjenin *LIPA* shkaktojnë LAL-D. Gjeni *LIPA* normalisht e udhëzon trupin që të prodhojë lipazën e acidit lizozomal, një enzimë që shpërbën yndyrat. Te personat me LAL-D, ka grumbullim të yndyrave në mëlçi.

#### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Foshnjat me formën e rëndë të LAL-D (e njohur edhe si sëmundja Wolman) kanë mëlçi dhe shpretkë të zmadhuar, shtim të pakët në peshë, verdhëz dhe probleme gastrointestinale, duke përfshirë yndyrë në jashtëqitje. Foshnjat zhvillojnë sëmundje të mëlçisë, mosfunksionim të shumë organeve dhe kequshqyerje të rëndë dhe në përgjithësi nuk mbijetojnë pas një viti. Foshnjat me formën e rëndë mund të kenë gjithashtu depozitime kalciumi në gjëndrat mbiveshkore, anemi dhe vonesë në zhvillim. Në formën e LAL-D që shfaqet më vonë (e njohur edhe si sëmundja e depozitimit të kolesterol-esterit), simptomat mund të shfaqen në çdo kohë nga fëmijëria deri në moshën madhore. Personat me LAL-D që shfaqet më vonë, në përgjithësi kanë mëlçi të zmadhuar dhe gjithashtu mund të kenë shpretkë të zmadhuar, sëmundje të mëlçisë, probleme gastrointestinale dhe rrezik të shtuar për infarkt dhe goditje në tru.

### **Sa i zakonshëm është LAL-D?**

LAL-D është një çrregullim shumë i rrallë, që vlerësohet të prekë 1:40 000 – 300 000 individë. Forma që shfaqet më vonë është forma më e shpeshtë.

### **Si trashëgohet LAL-D?**

LAL-D trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

### **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

#### **Trajtimi**

Për personat me LAL-D ekziston një **terapi e zëvendësimit të enzimave** e miratuar nga FDA.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të LAL-D.

#### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë nëse ka ndonjë **provë klinike** që studion trajtimet eksperimentale për LAL-D.

### **Informacion dhe mbështetje shtesë**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(LAL-D\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(LAL-D\)](#)
- [American Liver Foundation](#)
- [LAL-D Aware](#)

### **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

## **Leukodistrofia metakromatike (MLD)**

### **Çfarë është?**

Leukodistrofia metakromatike për shkak të mungesës së arilsulfatazës A është një sëmundje neurologjike progresive e rrallë që shkakton aftësi të kufizuar intelektuale, humbje të aftësive motorike dhe anomali të tjera. Forma më e zakonshme e MLD është zakonisht vdekjeprurëse në fëmijëri. Format më të buta mund të shfaqen në çdo kohë nga fëmijëria deri në moshën madhore.

#### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

Për shkak të mungesës së arilsulfatazës A, pjesa më e madhe e personave me MLD kanë mutacione në gjenin *ARSA*. Zakonisht, gjeni *ARSA* e sinjalizon trupin që të prodhojë arilsulfatazën A, një enzimë që shpërbën yndyrat e njohura si sulfatide. Te personat me MLD ka një grumbullim toksik të sulfatideve në tru, që shkakton shenjat dhe simptomat klinike. Një numër i vogël i personave me MLD kanë mutacione të gjenit *PSAP*, jo të gjenit *ARSA*. ScreenPlus nuk e dikton MLD e shkaktuar nga mutacionet në *PSAP*.

#### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Personat me MLD shfaqin përkeqësim gradual të funksionit të nervave, duke rezultuar në humbje graduale të kapacitetit intelektual dhe aftësive motorike. Karakteristika të tjera mund të përfshijnë humbjen e ndjeshmërisë në krahë dhe këmbë, inkontinencën, krizat, paralizën, humbjen e aftësisë për të folur, verbërinë dhe humbjen e dëgjimit. Foshnjat me formën më të zakonshme të MLD, formën e vonshme infantile, në përgjithësi nuk mbijetojnë pas fëmijërisë. Format e shfaqjes së MLD tek të rinjtë dhe të rriturit mund të paraqiten me vështirësi në të folur, kriza, si edhe ndryshime të sjelljes dhe personalitetit.

### **Sa i zakonshëm është MLD?**

MLD është një çrregullim i rrallë, që vlerësohet të prekë 1:40 000 – 160 000 individë.

### **Si trashëgohet MLD?**

MLD trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

### **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

#### **Trajtimi**

Disa persona me MLD po trajtohen aktualisht me **transplant të palcës kurrizore**.

#### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë **provat klinike** që studiojnë një **terapi të zëvendësimit të enzimave eksperimentale** dhe një **terapi gjenike eksperimentale** për MLD.

### **Informacion dhe Mbështetje Shtesë**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MLD\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD Foundation](#)
- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

### **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# Mukopolisakaridoza e tipit II (MPS II), e quajtur gjithashtu Sindroma Hunter

## Çfarë është?

MPS II është një çrregullim i rrallë që shkakton akumulimin e molekulave komplekse të sheqerit në shumë pjesë të trupit. Individët me MPS II zakonisht kanë aftësi të kufizuara zhvillimore, një pamje dalluese të fytyrës dhe probleme të mëdha shëndetësore.

Nëse nuk trajtohen, fëmijët me formën e rëndë të MPS II nuk mbijetojnë.

## Funksioni i gjeneve dhe enzimave

IDS shkaktohet nga mutacionet në gjenin MPS II. Zakonisht, gjeni *IDS* e sinjalizon trupin që të prodhojë iduronat 2-sulfatazën, një enzimë që shpërbën molekulat e mëdha të sheqerit të njohura si glikozaminoglikane (GAG). Te personat me MPS II, GAG grumbullohen në mëlçi, shpretkë, zemër, skelet, lëkurë, mushkëri dhe tru, duke rezultuar në simptoma të sëmundjes.

## Më shumë informacion rreth simptomave

Personat me formën më të rëndë të MPS II zakonisht diagnostikohen gjatë foshnjërisë. Ata kanë tipare dalluese të “vrazhda” të fytyrës, ngushtim të rrugëve të frymëmarrjes, zmadhim të mëlçisë dhe shpretkës, hernie umbilikale ose inguinale, shtat të shkurtër, një iritim lëkure të veçantë dhe sëmundje të kockave. Gjithashtu, mund të kenë dobësim të shikimit, humbje të dëgjimit, sëmundje të mushkërive, sëmundje të zemrës, aftësi të kufizuara zhvillimore dhe çrregullime të sjelljes. Personat me formën më pak të rëndë të MPS II mund të kenë një avancim më të ngadaltë të sëmundjes.

## Sa i shpeshtë është MPS II?

MPS II është një çrregullim shumë i rrallë, që vlerësohet të prekë 1:100 000 – 170 000 meshkuj.

## Si trashëgohet MPS II?

MPS II trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë recesive të lidhur me kromozomin X**.

## Ekziston një trajtim?

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

## Trajtimi

Ekziston një terapi e zëvendësimit të enzimave e miratuar nga FDA, e cila përmirëson disa nga simptomat e MPS II, por nuk trajton veçoritë neurologjike.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të MPS II.

## Provat klinike

Klikoni **KËTU** për të parë **prova klinike** që studiojnë një **terapi të zëvendësimit të enzimave eksperimentale** dhe një **terapi gjenike eksperimentale** për MPS II.

## Informacion dhe Mbështetje Shtesë

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-II\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-II\)](#)
- [National MPS Society](#)

## Burimi

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# Mukopolisakaridoza e tipit IIIB (MPS IIIB), e quajtur gjithashtu sindroma Sanfilippo e tipit IIIB

## Çfarë është?

MPS IIIB është një çrregullim i rrallë ku molekulat komplekse të sheqerit akumulohen në tru, duke shkaktuar aftësi të kufizuara të rënda zhvillimore dhe probleme të sjelljes, të cilat priren të përkeqësohen me kalimin e kohës.

### Funksioni i gjeneve dhe enzimave

Mutacionet në gjenin *NAGLU* shkaktojnë MPS IIIB. Zakonisht, gjeni *NAGLU* e sinjalizon trupin që të prodhojë alfa-N-acetilglukozaminidazën, një enzimë që shpërbën molekulat e mëdha të sheqerit të njohura si glikozaminoglikane (GAG). Te personat me MPS IIIB ka një grumbullim të GAG në tru dhe në shtyllën kurrizore.

### Më shumë informacion rreth simptomave

Fëmijët me MPS IIIB zakonisht diagnostikohen gjatë viteve parashkollore. Karakteristikat e zakonshme përfshijnë vonesën në të folur, problemet e sjelljes, problemet e gjumit dhe aftësitë e kufizuara intelektuale. Mund të zhvillohen edhe tipare autike e kriza dhe fëmijët me MPS IIIB, me kalimin e moshës, mund të humbasin në mënyrë graduale disa aftësi motorike. Disa fëmijë me MPS IIIB kanë tipare jo shumë të vrazhda të fytyrës, zmadhim të mëlçisë, humbje të shikimit dhe dëgjimit dhe hernie umbilikale ose inguinale.

## Sa i shpeshtë është ky çrregullim?

MPS IIIB është një çrregullim i rrallë, që vlerësohet të prekë më pak se 1:70 000 individë.

## Si trashëgohet MPS IIIB?

MPS IIIB trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## Ekziston një trajtim?

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### Trajtimi

Aktualisht nuk ka asnjë trajtim të miratuar nga FDA për MPS IIIB.

### Provat klinike

Klikoni **KËTU** për të parë **prova klinike** që studiojnë një **terapi eksperimentale të zëvendësimit të enzimave** dhe një **terapi gjenike eksperimentale** për MPS IIIB.

## Informacion dhe Mbështetje Shtesë

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IIIB\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IIIB\)](#)
- [National MPS Society](#)
- [Cure Sanfilippo Foundation](#)

## Burimi

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# **Mukopolisakaridoza e tipit IVA (MPS IVA), e quajtur gjithashtu sindroma Morquio e tipit IVA**

## **Çfarë është?**

MPS IVA është një çrregullim i rrallë në të cilin molekulat komplekse të sheqerit akumulohen kryesisht në skelet, duke shkaktuar sëmundje progresive të kockave, shtat të shkurtër dhe anomali të tjera të skeletit.

### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

GALNS shkaktohet nga mutacionet në gjenin MPS IVA. Zakonisht, gjeni GALNS e sinjalizon trupin që të prodhojë N-acetilgalaktozaminë 6-sulfatazën, një enzimë që shpërbën molekulat e mëdha të sheqerit të njohura si glikozaminoglikane (GAG). Te personat me MPS IVA ka një grumbullim të GAG kryesisht në kocka.

### **Më shumë informacion rreth simptomave**

MPS IVA diagnostikohet zakonisht gjatë foshnjërisë për shkak të sëmundjes së kockave, e cila përgjithësisht shkakton keqformime të shtyllës kurrizore dhe artikulacioneve dhe shtat të shkurtër. Disa fëmijë me MPS IVA kanë edhe sëmundje të zemrës, mjegullim të kornesë së syve, zmadhim të lehtë të mëlçisë, ngushtim të rrugëve të frymëmarrjes, hernie umbilikale ose inguinale dhe humbje të dëgjimit. Zakonisht MPS IVA nuk e prek inteligjencën. Ata që kanë simptoma të rënda mund të mbijetojnë vetëm deri në fëmijërinë e vonshme apo adoleshencë, ndërkohë që ata me simptoma më të lehta mund të mbijetojnë deri në moshën madhore.

## **Sa i zakonshëm është MPS IVA?**

MPS IV është një çrregullim tepër i rrallë, që vlerësohet të prekë 1:200 000 – 300 000 individë.

## **Si trashëgohet MPS IVA?**

MPS IVA trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### **Trajtimi**

Ekziston një **terapi të zëvendësimit të enzimave** për MPS IVA e miratuar nga FDA.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të MPS IVA.

### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë nëse ka ndonjë **provë klinike të re** për MPS IVA.

## **Informacion dhe Mbështetje Shtesë**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IVA\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IVA\)](#)
- [National MPS Society](#)

## **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# Mukopolisakaridoza e Tipit VI (MPS VI), e quajtur gjithashtu sindroma Maroteaux-Lamy

## Çfarë është?

MPS VI është një çrregullim i rrallë që shkakton akumulimin e molekulave komplekse të sheqerit në shumë pjesë të trupit. Individët me MPS VI zakonisht kanë një pamje dalluese dhe shtrirje të sëmundjes në shumë pjesë të trupit, duke përfshirë ndryshime në zemër dhe në rrugët e frymëmarrjes, të cilat mund të jenë kërcënuese për jetën. Personat me MPS VI zakonisht kanë inteligjencë normale. Nëse nuk trajtohen, fëmijët me formën më të rëndë të MPSVI nuk mbijetojnë deri në moshë madhore.

## Funksioni i gjeneve dhe enzimave

Mutacionet në gjenin *ARSB* shkaktojnë MPS VI. Zakonisht, gjeni *ARSB* e sinjalizon trupin që të prodhojë arilsulfatazën B, një enzimë që shpërbën molekulat e mëdha të sheqerit të njohura si glikozaminoglikane (GAG). Te personat me MPS VI ka një grumbullim të GAG në inde të ndryshme të trupit.

## Më shumë informacion rreth simptomave

Fëmijët me formën më të rëndë të MPS VI zakonisht diagnostikohen gjatë fëmijërisë së hershme. Zakonisht ata kanë sëmundje të kockave, shtat të shkurtër, deformime të gjymtyrëve, tipare fytyre “të vrazhda” dhe zmadhim të mëlçisë dhe shpretkës. Gjithashtu, mund të kenë edhe ngushtim të rrugëve të frymëmarrjes, hernie umbilikale ose inguinale, dobësim të shikimit, humbje të dëgjimit dhe sëmundje të zëmërës. MPS VI nuk prek inteligjencën. Ata që kanë simptoma të rënda mund të mbijetojnë vetëm deri në fëmijërinë e vonshme apo adoleshencë, ndërkohë që ata me simptoma më të lehta mund të mbijetojnë deri në moshën madhore.

## Sa i zakonshëm është MPS VI?

MPS VI është një çrregullim tepër i rrallë, që vlerësohet të prekë 1:250 000 – 600 000 individë.

## Si trashëgohet MPS VI?

MPS VI trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## Ekziston një trajtim?

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

## Trajtimi

Ekziston një terapi e zëvendësimit të enzimave për MPS VI e miratuar nga FDA.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të MPS VI.

## Provat klinike

Klikoni **KËTU** për të parë nëse ka ndonjë **provë klinike eksperimentale** për MPS VI.

## Informacion dhe mbështetje shtesë

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-VI\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VI\)](#)
- [National MPS Society](#)

## Burimi

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

# **Mukopolisakaridoza e tipit VII (MPS VII), e quajtur gjithashtu Sindroma Sly**

## **Çfarë është?**

MPS VII është një çrregullim i rrallë që shkakton akumulimin e molekulave komplekse të sheqerit në shumë pjesë të trupit. Individët me MPS VII zakonisht kanë një pamje dalluese dhe shtrirje të sëmundjes në shumë pjesë të trupit, duke përfshirë ndryshime në zemër dhe në rrugët e frymëmarrjes, të cilat mund të jenë kërcënuese për jetën. Shumë individë me MPS VII kanë një nivel aftësish të kufizuara intelektuale.

### **Funksioni i gjeneve dhe enzimave**

Mutacionet në gjenin *GUSB* shkaktojnë MPS VII. Zakonisht, gjeni *GUSB* e udhëzon trupin që të prodhojë beta-glukuronidazën, një enzimë që shpërbën molekulat e mëdha të sheqerit të njohura si glikozaminoglikane (GAG). Te personat me MPS VII ka një grumbullim të GAG në inde të ndryshme të trupit.

### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Foshnjat me formën më të rëndë të MPS VII kanë tepri lëngjesh në trup dhe zakonisht vdesin menjëherë pas lindjes. Fëmijët e tjerë me MPS VII zhvillojnë simptoma gjatë fëmijërisë së hershme, që mund të përfshijnë tipare fytyre të trasha/vrazhda, zmadhim të mëlçisë dhe shpretkës, sëmundje të zembrës, hernie umbilikale ose inguinale, shtat të shkurtër dhe sëmundje të kockave. Ata mund të kenë edhe ngushtim të rrugëve të frymëmarrjes, dobësim të shikimit dhe humbje të dëgjimit. Shumë individë me MPS VII kanë gjithashtu aftësi të kufizuara zhvillimore, megjithëse disa kanë inteligjencë relativisht normale.

## **Sa i zakonshëm është MPS VII?**

MPS VII është një nga tipat më të rrallë të MPS. Është vlerësuar të prekë 1:250 000 individë.

## **Si trashëgohet MPS VII?**

MPS VII trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

## **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### **Trajtimi**

Ekziston një **terapi e zëvendësimit të enzimave** për MPS VII e miratuar nga FDA.

Klikoni **KËTU** për më shumë informacion rreth trajtimit të MPS VII.

### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për të parë nëse ka ndonjë **provë klinike eksperimentale** për MPS VII.

## **Informacion dhe mbështetje shtesë**

- [Genetic Home Reference & Medline Plus \(MPS-VII\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VII\)](#)
- [National MPS Society](#)

## **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)



## **Sëmundja Niemann-Pick e tipit C (NPC)**

### **Çfarë është?**

NPC është një sëmundje e rrallë që shkakton grumbullimin e kolesterolit dhe lëndëve të tjera yndyrore në pjesët e trupit. Shumica e personave me NPC kanë një sëmundje neurologjike që mund të përfshijë vonesa progresive të zhvillimit, ecje të paqëndrueshme, konvulsione, vështirësi në gëlltitje dhe simptoma psikiatrike. NPC mund të shkaktojë gjithashtu sëmundje të mëlçisë dhe të mushkërive.

### **Funksioni i gjenit dhe transportuesi**

NPC (përkatesisht tipi C1 dhe C2) shkaktohet nga mutacionet në gjenin *NPC1* ose gjenin *NPC2*. Zakonisht gjenet *NPC1* dhe *NPC2* e udhëzojnë trupin që të prodhojë transportuesin 1 brendaqelizor të kolesterolit NPC dhe transportuesin 2 brendaqelizor të kolesterolit NPC, proteina që ndihmojnë në lëvizjen e kolesterolit dhe yndyrave të tjera brenda qelizave. Te personat me NPC ka një grumbullim jonormal të kolesterolit dhe yndyrave në mëlçi, shpretkë dhe tru, duke rezultuar në shenjat dhe simptomat klinike.

### **Më shumë informacion rreth simptomave**

Ndërkohë që NPC mund të ndryshojë nga personi në person, karakteristikat e zakonshme të NPC përfshijnë paralizën me shikim vertikal, zmadhimin e mëlçisë dhe shpretkës. Me kalimin e kohës, individët me NPC mund të zhvillojnë probleme me koordinimin, të folurin dhe gëlltitjen, aftësi intelektuale të kufizuara, demencë, kriza, sëmundje të mëlçisë dhe sëmundje të mushkërive. Shenjat e NPC mund të shfaqen që nga foshnjëria e deri në moshë madhore dhe mbijetesa varet nga ashpërsia dhe shfaqja e simptomave.

### **Sa i zakonshëm është NPC?**

NPC është një çrregullim i rrallë, që vlerësohet të prekë 1:150 000 individë.

### **Si trashëgohet NPC?**

NPC trashëgohet sipas modelit të **trashëgimisë autozomale recesive**.

### **Ekziston një trajtim?**

*Ky informacion është përditësuar në nëntor 2020. Vendimet lidhur me mundësinë, kohën dhe mënyrën e menaxhimit të kësaj sëmundjeje duhet të merren gjithmonë me ofruesin tuaj të kujdesit shëndetësor.*

### **Trajtimi**

Aktualisht nuk ka asnjë trajtim të miratuar nga FDA për NPC.

### **Provat klinike**

Klikoni **KËTU** për informacion në lidhje me **provat klinike** për NPC, që janë duke studiuar një larmi të qasjeve të trajtimit.

### **Informacion dhe mbështetje shtesë**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(NPC\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(NPC\)](#)
- [Firefly Fund](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)
- [Ara Parseghian Medical Research Fund](#)

### **Burimi**

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

## **Përkufizimet e termave**

**Autozomale recesive**: Pjesa më e madhe e gjeneve në trupin e njeriut kanë dy kopje, një të trashëguar nga secili prind. **Trashëgimia autozomale recesive** nënkupton se të dyja kopjet e një gjeni të caktuar kanë anomali (“mutacione”) që prekin mënyrën e funksionimit të gjenit, që mund të rezultojë në simptoma të sëmundjes. (klikoni <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

Çrregullimet **e lidhura me kromozomin X** shkaktohen nga anomali (“mutacione”) të gjeneve në kromozomin X. Shumica e meshkujve kanë një kromozom X dhe një kromozom Y (XY). Për shkak se kanë vetëm një kromozom X, një mutacion i gjenit të sëmundjes në kromozomin X do të shkaktojë simptoma të sëmundjes. Nga ana tjetër, shumica e femrave kanë dy kromozome X (XX), prandaj një mutacion në një gjen të sëmundjes në një nga kromozomet X ekuilibrohet nga kopja e shëndetshme e gjenit në kromozomin tjetër X. Në përgjithësi, për çrregullimet e lidhura me kromozomin X, meshkujt janë më të predispozuar sesa një person biologjikisht femër për të shfaqur simptoma të sëmundjes.

**Provat klinike** janë studime hulumtuese që testojnë një ndërhyrje specifike. Një provë klinike që po studion një bar të ri eksperimental duhet të provojë që është i sigurt dhe efektiv përpara se të miratohet nga Administrata Amerikane e Ushqimit dhe Barnave (FDA).

**Terapia e zëvendësimit të enzimave** përfshin zëvendësimin e enzimës specifike që nuk funksionon siç duhet në një sëmundje të caktuar. Pjesa më e madhe e terapive të zëvendësimit të enzimave administrohen në rrugë intravenoze, megjithëse disa dërgohen drejtpërdrejt në sistemin nervor qendror.

**Terapia e reduktimit të substratit** është një mënyrë për të reduktuar grumbullimin toksik të një substance duke bllokuar prodhimin e saj. Pjesa më e madhe e terapive të reduktimit të substratit janë barna nga goja.

**Terapia gjenike** është një mënyrë për të zëvendësuar një gjen anormal të sëmundjes me një kopje të shëndetshme që funksionon siç duhet. Disa terapi gjenike më të reja funksionojnë duke çaktivizuar një gjen që ka pësuar mutacion si mënyrë për të reduktuar shfaqjet e sëmundjes. Për shkak se terapia gjenike është një fushë relativisht e re e mjekësisë, shumë terapi gjenike janë ende në procesin e eksperimentimit klinik.

**Terapia farmakologjike shoqëruese** është një mënyrë e trajtimit të disa çrregullimeve me anë të barnave që mbështesin ose stabilizojnë strukturën e një proteine anormale, duke e aktivizuar atë për të punuar më mirë.

**Transplanti i palcës së kockës** është një procedurë mjekësore për zëvendësimin e palcës kurrizore të një personi në përpjekje për të kuruar disa sëmundje të rralla e kërcënuese për jetën.