

От редакции

Предлагаемый протокол разработан специалистами ведущих центров, где наблюдаются пациенты с болезнью Гоше, и представлен для ознакомления с данной патологией гематологов и онкологов, так как типичные проявления этой наследственной ферментопатии (цитопении, гепато- и спленомегалия, поражение костей) неспецифичны и требуют проведения дифференциальной диагностики со многими онкогематологическими заболеваниями.

Современная лабораторная диагностика болезни Гоше хорошо отработана, а заместительная ферментная терапия (ЗФТ) кардинально изменила тактику ведения больных и прогноз заболевания. Своевременное назначение лечения предотвращает развитие болезни или приводит к регрессу многих (но не всех) клинических проявлений. С 2008 г. ЗФТ предоставляется государством бесплатно в рамках программы «семи нозологий».

Дефицит информации, касающейся диагностики и лечения болезни Гоше, нередко является причиной диагностических ошибок и позднего начала ЗФТ, что компрометирует ее эффективность.

Предложения и вопросы по публикуемому материалу направлять **Лукиной Елене Алексеевне** по адресу: 125167, Москва, Новый Зыковский пр., 4

ГЕМАТОЛОГИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР РАМН

Тел/факс. 612-09-23

E-mail: lukina@blood.ru

ПРОТОКОЛ ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ГОШЕ: Москва, 2009 г.

Е.А. Лукина¹, О.С. Гундобина², Е.Ю. Захарова³, Н.А. Финогенова⁴, Л.Я. Фетисова⁵

¹Гематологический научный центр РАМН; ²ГУ Научный центр здоровья детей РАМН; ³Лаборатория наследственных болезней и обмена; ⁴Федеральный научно-клинический центр гематологии, онкологии и иммунологии Минздравсоцразвития; ⁵Морозовская детская городская клиническая больница, Москва

БОЛЕЗНЬ ГОШЕ:**ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И МОНИТОРИНГ**

Болезнь Гоше (МКБ 10 — E75.5) — наиболее частая форма наследственных ферментопатий, объединенных в группу лизосомных болезней накопления. В основе заболевания лежит наследственный дефицит активности β-глюкоцереброзидазы — лизосомного фермента, участвующего в деградации продуктов клеточного метаболизма. Болезнь Гоше была впервые описана в 1882 г. Р.С.Е. Gaucher, который идентифицировал патоморфичные для данного заболевания клетки — макрофаги, накапливающие липиды, позднее названные клетками Гоше.

Эпидемиология

Болезнь Гоше встречается с частотой от 1:40 000 до 1:60 000 у представителей всех этнических групп; в популяции евреев ашкенази частота заболевания достигает 1:450.

Этиология и патогенез

Болезнь Гоше наследуется по аутосомно-рецессивному механизму. В основе заболевания лежат мутации гена глюкоцереброзидазы, локализуемого в регионе q21 на 1-й хромосоме. Присутствие 2 мутантных аллелей гена (гомозиготное наследование) ассоциируется со снижением (или отсутствием) каталитической активности глюкоцереброзидазы, что приводит к накоплению не утилизи-

рованных липидов в цитоплазме макрофагов. Следствием функциональной перегрузки макрофагов являются: 1) образование характерных клеток Гоше, имеющих размеры от 20 до 100 мкм, небольшое, смещенное к периферии ядро с плотным хроматином и обильную цитоплазму с типичным — «сморщенным» или полосатым — видом; 2) аутокринная стимуляция моноцитопоза и увеличение абсолютного числа макрофагов, что проявляется гепато- и спленомегалией, инфильтрацией макрофагами костного мозга, легких и других органов; 3) нарушение многих физиологических функций макрофагов, в том числе регуляции кроветворения и метаболизма костной ткани, что, предположительно, лежит в основе цитопенического синдрома и поражения костно-суставной системы.

Классификация

В соответствии с наличием и особенностями вовлечения центральной нервной системы (ЦНС) выделяют 3 типа болезни Гоше:

- тип I — характеризуется отсутствием неврологических проявлений;
- тип II (острый нейронпатический) — встречается у детей раннего возраста, отличается прогрессирующим течением и тяжелым поражением ЦНС, ведущим к летальному исходу — больные редко доживают до возраста 2 лет;