



ЧТО НУЖНО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ МНЕ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ БОЛЕЗНЬ ГОШЕ?

Болезнь Гоше — это редкое наследственное заболевание, возникающее по причине недостатка активности одного из необходимых организму ферментов — бета-глюкоцереброзидазы.¹⁻³

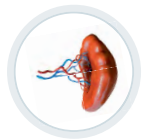
Информация для пациента
Информация в материале не заменяет консультацию специалиста здравоохранения. Обратитесь к лечащему врачу.
Диагноз ставит только лечащий врач.

Изображенные люди не являются реальными пациентами.

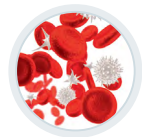
ПОЗДНЯЯ ПОСТАНОВКА ДИАГНОЗА И ОТСРОЧЕННОЕ НАЧАЛО ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ГОШЕ МОГУТ ПРИВЕСТИ К СЕРЬЕЗНЫМ НЕБЛАГОПРИЯТНЫМ ПОСЛЕДСТВИЯМ



Увеличение размеров печени может привести к формированию портальной гипертензии и, как следствие, возникновению **риска кровотечения** из варикозно-расширенных вен пищевода и желудка²



Увеличение селезенки сопряжено с повышенным риском ее травматического разрыва, приводящего к массивному кровотечению, представляющему угрозу для жизни⁴



Тромбоцитопения проявляется нарушением свертываемости крови с **повышенным риском обильных кровотечений и развитием постгеморрагической анемии**^{3,6}



Анемия существенно отягощает течение других заболеваний^{3,5}



Костные поражения проявляются^{1,2}:

- **костными кризами** - эпизодами сильнейших костных болей, сопровождающихся лихорадкой и местными островоспалительными симптомами (отек, покраснение);
- **снижением плотности костной ткани**, приводящей к множественным переломам;
- **развитием необратимых ортопедических дефектов**, требующих оперативного лечения (эндопротезирования суставов), что в конечном счете приводит к инвалидизации.

Своевременно поставленный диагноз позволяет вовремя начать лечение, нормализовать самочувствие*, улучшить качество жизни, предотвратить инвалидизацию.^{1,2,3}

Болезнь Гоше — наследственное заболевание, поэтому необходимо обследовать членов семьи. Важно поговорить с Вашим врачом о создании наглядной схемы родословной, так называемого семейного «дерева». С помощью анализа родословной можно **определить родственников, которые имеют ген с поломкой (мутацией).**

* Нормализовать уровни гемоглобина и тромбоцитов, уменьшить размеры печени и селезенки (у неспленэктомированных больных), устранить острую и хроническую костные боли, нормализовать рост (у детей).

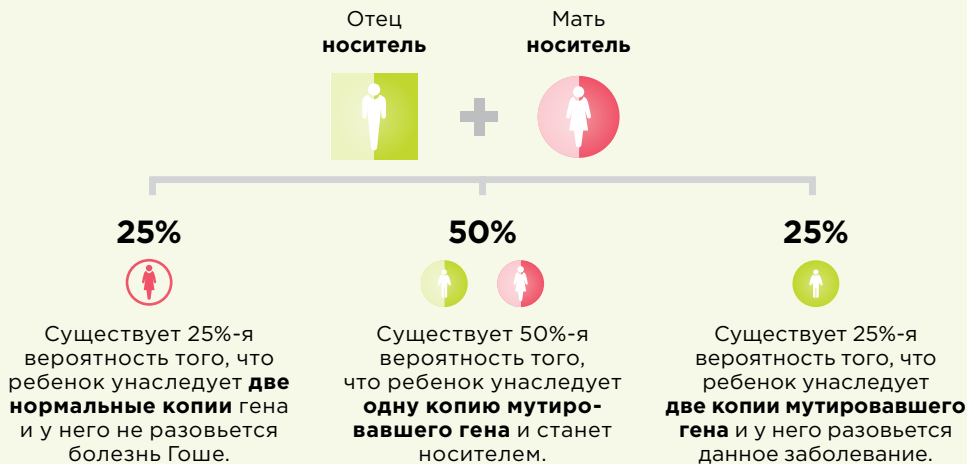
КАК БОЛЕЗНЬ ГОШЕ ПЕРЕДАЕТСЯ ЧЛЕНАМ СЕМЬИ?

Болезнь Гоше — это наследственное заболевание, которое передается от родителей к детям, так как в наших клетках есть два набора генов: один мы получаем от матери, второй — от отца. Набор генов, полученный от родителей, и определяет, будет ли у человека болезнь Гоше. Это произойдет, если будут переданы два гена с мутациями, ответственными за развитие данного заболевания. Болезнь Гоше встречается у мужчин и женщин с одинаковой частотой.⁷

Принцип наследования болезни Гоше



Каждая беременность сопряжена со следующими рисками:



ЧТО ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ?

На «дереве», изображающем родословную семьи, квадратами обозначают мужчин, кружками — женщин. Фигуры тех родственников, у которых выявлено генетическое нарушение, закрашивают. Врач может в дальнейшем использовать такое «дерево» для определения риска наследования заболевания и выявления родственников, которые должны быть обследованы.

КАК УЗНАТЬ, МОГ ЛИ КТО-НИБУДЬ ИЗ МОИХ РОДСТВЕННИКОВ УНАСЛЕДОВАТЬ БОЛЕЗНЬ ГОШЕ?

Мутации в гене, ответственные за возникновение болезни Гоше, могут передаваться через большое число поколений, поэтому потенциально могут быть обнаружены у ближних и дальних родственников. Для определения риска наследования болезни Гоше врач собирает семейный анамнез и составляет схему семейного «дерева», используя символы для изображения генетических взаимосвязей. С его помощью можно проиллюстрировать, кто из родственников унаследовал **поврежденные** гены и, следовательно, у кого возможно развитие заболевания. Составление такой схемы называют **анализом родословной**.

Для участия в бесплатной программе диагностики болезни Гоше обратитесь к Вашему лечащему врачу. Подтверждение диагноза на основании лабораторных исследований проводится лечащим врачом по месту жительства.

ЛАБОРАТОРИИ, КОТОРЫЕ ПРОВОДЯТ НЕОБХОДИМЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

1. Лаборатория наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
Адрес: 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
email: labnbo@yandex.ru
2. Лаборатория медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России
Адрес: 117296, г. Москва, Ломоносовский проспект, д. 2/62
email: genelab@nczd.ru

1. Клинические рекомендации МЗ РФ «Болезнь Гоше у детей», 2016 г.
2. Клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Гоше у взрослых. Национальное гематологическое общество, 2018 г.
3. Мовсисян Г. Б., Оптимизация оказания медицинской помощи детям с болезнью Гоше в Российской Федерации. Диссертация на соискание ученой степени к.м.н. – М., 2018 – 185 с.
4. Войцеховский В. В., Гоборов Н. Д. Спленомегалия в клинической практике. Амурский медицинский журнал, 2019; 2(26): 61-77.
5. Рукавицын О. А., Анемия хронических заболеваний: отдельные аспекты патогенеза и пути коррекции. ОНКОГЕМАТОЛОГИЯ, 2016; 1(1): 37-46.
6. Войцеховский В. В. и соавт. Тромбоцитопения. Амурский медицинский журнал, 2017; 2(18): 7-25.
7. Zimran A., Kay A., Gelbart T. et al. Gaucher disease: clinical, laboratory, radiologic and genetic features of 53 patients. Medicine, 1992; 71(6): 337-353.