

:: Gaucherin tauti

Orpha number: ORPHA355

YHTEENVETO

Lysosomaalinen varastointihäiriö, jossa on kolme päätyyppiä, sikiöaikainen muoto ja sydänoirein esiintyvä muoto. Kliininen oirekuva vaihtelee suuresti.

- Tyyppi 1: krooninen, joka muodostaa 90 % kaikista tapauksista. Taudinkuvaan kuuluvat pernan ja maksan suurentuminen, luusto-oireet (kivut, luun infarktit ja osteonekroosi) sekä sytopenia (trombosytopenia, anemia ja harvemmin neutropenia) ilman neurologisia oireita. Ennuste on hyvä.
- Tyyppi 2: akuutti neurologinen muoto, johon liittyy varhain kehittyvä ja nopeasti etenevä aivorungon toimintahäiriö ja sisäelinten suurentumat, jotka johtavat lapsen kuolemaan alle 2-vuotiaana.
- Tyyppi 3: subakuutti neurologinen muoto, joka alkaa lapsuus- tai nuoruusiässä. Sen muodostaa etenevä enkefalopatia, jonka oireina ovat silmänliikehäiriöt, epilepsia ja ataksia yhdessä Tyyppi 1-löydösten kanssa. Ilman spesifistä hoitoa johtaa kuolemaan muutamien vuosien kuluessa.
- Sikiöaikainen muoto: ilmenee sikiön liikkeiden vähenemisenä tai puutteena tai vaikeana turvotuksena (anasarca).
- Sydänoireisen muoto: pääoire on aortan ja sydämen hiippa- ja mitraaliläpän etenevä kalkkeutuminen.

Tauti periytyy autosomissa resessiivisesti ja aiheutuu mutaatioista *GBA*-geenissä, joka koodaa lysosomaalista entsyymiä glukoserebrosidaasia tai harvinaisissa tapauksissa mutaatioista *PSAP*-geenissä, joka koodaa edellä mainitun entsyymin aktivaattoria. Glukoserebrosidaasin puute johtaa glukosylseramidaasin kertymiseen maksan, pernan ja luuytimen (Gaucherin solut) retikuloendoteelisoluihin.

Diagnoosi saadaan mittaamalla valkosolujen glukoserebrosidaasimäärä. Genotyypaus varmistaa diagnoosin. Tyyppeihin 1 ja 3 on kaksi hoitoa: entsyymisubstituutiohoito (imiglukeraasi



tai velaglukeraasi) ja substraatin kertymistä estävä lääke (miglustaatti). Näillä hoidoilla ei ole vaikutusta tyypissä 2. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000. Ilmaantuvuus on yleensä 1/60 000, mutta voi olla Ashkenazi-juutalaisten keskuudessa jopa 1/1 000.

Asiantuntijat:

- Tri. Nadia BELMATOUG
- Tri. Jérôme STIRNEMANN

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: February 2012

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

