

:: Νόσος Gaucher

Αριθμός Orphanet: ORPHA355

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Gaucher (GD) είναι ένα αθροιστικό λυσοσωμικό νόσημα, που περιλαμβάνει τρεις κύριες μορφές (τύποι 1, 2 και 3), μία εμβρυϊκή μορφή και μια παραλλαγή με καρδιακή συμμετοχή (νόσος Gaucher -οφθαλμοπληγία - καρδιαγγειακή αποπιτάνωση ή νόσος τύπου Gaucher) (βλέπε αυτούς τους όρους). Ο επιπολασμός είναι περίπου 1/100.000. Η ετήσια επίπτωση της GD στο γενικό πληθυσμό είναι περίπου 1/60.000, αλλά μπορεί να φτάσει έως και 1/100.000 στην Εβραϊούς Ashkenazi. Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου αυτής ποικίλουν εξαιρετικά. Η GD τύπου 1 (90% των περιπτώσεων) είναι μια χρόνια, μη νευρολογική μορφή που εκδηλώνεται με οργανομεγαλία (σπλήνας, ήπαρ), ανωμαλίες των οστών (πόνος, οστεονέκρωση, παθολογικά κατάγματα) και κυτταροπενία

Ο τύπος 2, η οξεία νευρολογική μορφή, χαρακτηρίζεται από πρόωμη έναρξη, ταχεία προοδευτική δυσλειτουργία του στελέχους, που συνδέεται από οργανομεγαλία και οδηγεί στο θάνατο πριν από την ηλικία των 2 χρόνων. Ο τύπος 3, η υποξεία νευρολογική μορφή, επηρεάζει τα παιδιά και τους εφήβους και χαρακτηρίζεται από προοδευτική εγκεφαλοπάθεια (οφθαλμοκινητική απραξία, επιληψία και αταξία) με τις συστηματικές εκδηλώσεις όπως εμφανίζονται στον τύπο 1. Η εμβρυϊκή μορφή εκδηλώνεται με μειωμένες ή απύσες κινήσεις του εμβρύου ή ύδρωπα. Η νόσος τύπου Gaucher εκδηλώνεται με προοδευτική ασβεστοποίηση της αορτής και της αορτικής ή / και της μιτροειδικής βαλβίδας, ως κύριο χαρακτηριστικό της. Η GD οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *GBA* (1q21) που κωδικοποιεί το ένζυμο της λυσοσωμικής β-γλυκοκερεβροσιδάσης, ή σε πολύ σπάνιες περιπτώσεις στο γονίδιο *PSAP*, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη ενεργοποιητή του ενζύμου (σαπποσίνη C) Η ανεπάρκεια της γλυκοκερεβροσιδάσης οδηγεί στην συσσώρευση γλυκοκεραμιδίου στα κύτταρα του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος του ήπατος, του σπλήνα και του μυελού των οστών (κύτταρα Gaucher). Η διάγνωση της ασθένειας γίνεται με τη μέτρηση της δραστηριότητας της β-γλυκοκερεβροσιδάσης στα κυκλοφορούντα λευκοκύτταρα. Η γονοτύπιση επιβεβαιώνει τη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλα αθροιστικά λυσοσωμικά νοσήματα. Η παρουσία των κυττάρων τύπου Gaucher, μπορεί να παρατηρηθεί σε ορισμένες αιματολογικές ασθένειες (λέμφωμα, λέμφωμα Hodgkin και χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία, Βλέπε αυτούς τους όρους). Υπάρχουν δύο διαθέσιμες θεραπείες για την GD τύπου 1 και 3: η ενζυμική θεραπεία υποκατάστασης (χρήση imiglucerase ή velaglucerase) και η θεραπεία μείωσης του υποστρώματος (miglustat). Αυτές οι θεραπείες είναι αναποτελεσματικές για την GD τύπου 2. Η πρόγνωση είναι καλή στη GD τύπου 1. Σε ασθενείς με GD τύπου 2, ο θάνατος επέρχεται συνήθως πριν την ηλικία των 2. Χωρίς ειδική θεραπεία, η GD τύπου 3 εξελίσσεται σε θάνατο μέσα σε λίγα χρόνια.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Nadia BELMATOUG
- Dr Jérôme STIRNEMANN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2012

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

