

Choroba Gauchera

ORPHA355

Definicja choroby:

Choroba Gauchera (Gaucher disease – GD) to lizosomalna choroba spichrzeniowa, na którą składają się trzy główne postaci (typ 1, 2 i 3), postać płodowa oraz wariant z zajęciem serca (choroba Gauchera-oftalmoplegia - zwapnienia sercowo-naczyniowe lub choroba podobna do choroby Gauchera) (sprawdź te terminy).

Epidemiologia:

Częstość występowania wynosi około 1/100000. Roczna zachorowalność na chorobę Gauchera w populacji ogólnej wynosi około 1/60000, ale może sięgać 1/1000 w populacji Żydów aszkenazyjskich.

Obraz kliniczny:

Choroba manifestuje się w bardzo zmienny sposób. GD typu 1 (90% przypadków) to postać przewlekła, bez objawów neurologicznych, z powiększeniem narządów (śledziony, wątroby), nieprawidłowościami kości (ból, martwica kości, złamania patologiczne) oraz cytopenią. Typ 2, ostra postać neurologiczna charakteryzująca się wczesnym początkiem, gwałtownie postępującą dysfunkcją pnia mózgu, z towarzyszącym powiększeniem narządów i prowadząca do śmierci przed 2 rokiem życia. Typ 3, podostra postać neurologiczna, dotyka dzieci i młodzieży i charakteryzuje się postępującą encefalopatią (apraksja okoruchowa, padaczka i ataksja) z objawami układowymi takimi jak w typie 1. Postać płodowa objawia się osłabieniem lub brakiem ruchów płodu lub obrzękiem tkanki podskórnej. Głównym objawem choroby podobnej do choroby Gauchera jest postępujące zwapnienie aorty oraz zastawki aorty i(lub) zastawek mitralnych.

Etiologia:

Choroba Gauchera spowodowana jest mutacjami genu *GBA* (1q21), który koduje lizosomalny enzym, glukocerebrozydazę lub w bardzo rzadkich przypadkach genu *PSAP*, który koduje jego białko aktywujące (sapozyne C). Niedobór glukocerebrozydazy prowadzi do gromadzenia się depozytów glukozyloceramidu (lub beta-glukocerebrozydu) w komórkach układu siateczkowo-śródbłonkowego wątroby, śledziony i szpiku kostnego (komórki Gauchera).

Metody diagnostyczne:

Formalne rozpoznanie choroby zależy od wyniku badania poziomu glukocerebrozydazy w leukocytach krwi obwodowej. Badanie genetyczne potwierdza rozpoznanie.



Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne lizosomalne choroby spichrzeniowe. Komórki podobne do komórek Gauchera są obecne w określonych chorobach hematologicznych (chłoniak, chłoniak Hodgkina oraz przewlekła białaczka limfatyczna; sprawdź te terminy).

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

Postępowanie i leczenie:

Są dostępne dwie metody leczenia dla choroby Gauchera typu 1 i 3: enzymatyczna terapia zastępcza (imigluceraza lub welagluceraza) i terapia redukcji substratu (miglustat). Leczenie nie jest skuteczne w chorobie Gauchera typu 2.

Rokowanie:

Rokowanie w chorobie Gauchera typu 1 jest dobre. W typie 2 śmierć następuje najczęściej przed 2 rokiem życia. W chorobie Gauchera typu 3 bez odpowiedniego leczenia śmierć następuje w ciągu kilku lat.

Recenzent-ekspert: Dr Nadia BELMATOUG

Dr Jérôme STIRNEMANN

Aktualizacja: Luty 2012

Tłumaczenie: Grudzień 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

