

## :: Gaucherova choroba

Orpha číslo: ORPHA355

### Prehľad

Gaucherova choroba (GD, z anglického gaucher disease) je lyzozomálne ochorenie z napechovania zahŕňajúce tri hlavné formy (typy 1,2 a 3). Fetálna forma a jej variant s kardiálnym postihnutím (Gaucherova choroba- oftalmoplégia- kardiovaskulárna kalcifikácia alebo Gaucher- like ochorenie), vid' tam. Prevalencia je približne 1:100 000. Ročná incidencia v bežnej populácii je sa pohybuje okolo 1:60 000, ale môže dosiahnuť až 1: 1000 v populácii aškenázskych Židov. Klinická manifestácia tohto ochorenia je veľmi variabilná. GD typ 1 (90% prípadov) je chronická non-neuropatická forma asociovaná s organomegáliou (slezina, pečeň), abnormalitou kostí (bolesť, osteonekróza, patologické fraktúry) a cytopéniou. Typ 2, akútna , neurologická forma, je charakterizovaná skorým nástupom príznakov, rýchlou progresiou poškodenia mozgového kmeňa, je rovnako spojená s organomegáliou a vedie k úmrtiu do 2 rokov života. Typ 3, subakútna neuropatická forma postihuje deti alebo adolescentov a je charakterizovaná progresívnou encefalopatiou (okulomotorická apraxia, epilepsia a ataxia) so systémovými manifestáciami podobnými ako u typu 1. Fetálna forma sa manifestuje so zníženými alebo vymiznutými fetálnymi pohybmi alebo anasarkou. Gaucher-like typ sa prezentuje s progresívnou kalcifikáciou aorty a/ alebo mitrálnej chlopne.

GD je spôsobená mutáciou v *GBA* géne (1q21), ktorý kóduje lyzozomálny enzým glukocerebrozidázu, alebo vo veľmi zriedkavých prípadoch *PSAP* gén, ktorý kóduje aktivačný proteín (saposín C). Deficit glukocerebrozidázy vedie k akumulácii depozitov glykozylceramidázy (alebo beta- glukocerebrozidázy) v bunkách retikuloendoteliálneho systému pečene, sleziny alebo kostnej drene (Gaucherove bunky).

Ochorenie sa diagnostikuje stanovením hladiny glukocerebrozidázy v cirkulujúcich leukocytoch. Genetické vyšetrenie sa používa na konfirmáciu výsledkov. Diferenciálna diagnostika zahŕňa ostatné lyzozomálne teaurizmózy. Nález Gaucher- like buniek môže byť prítomný pri určitých hematologických ochoreniach (lymfómy, Hodgkinov lymfóm a chronická lymfocytová leukémia, vid' tam).

Dedičnosť ochorenia je autozómovo recesívna.

V súčasnosti sú známe dva terapeutické postupy pre GD typ 1 a 3: enzýmová substitučná terapia (použitím imiglucerázy alebo velaglucerázy) a substrát redukujúca terapia (miglustat). Tieto terapeutické postupy však nie sú účinné pri type 2.

Prognóza je dobrá pri type 1. Pri type 2, dochádza k úmrtiu do 2 rokov života. Bez špecifickej liečby progreduje typ 3 až do fatálneho konca v priebehu niekoľkých rokov.

Odborní recenzenti :

- Dr Nadia BELMATOUG
- Dr Jérôme STIRNEMANN

Posledná úprava : Február 2012

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Hlavatá



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)