



# Gaucherova choroba

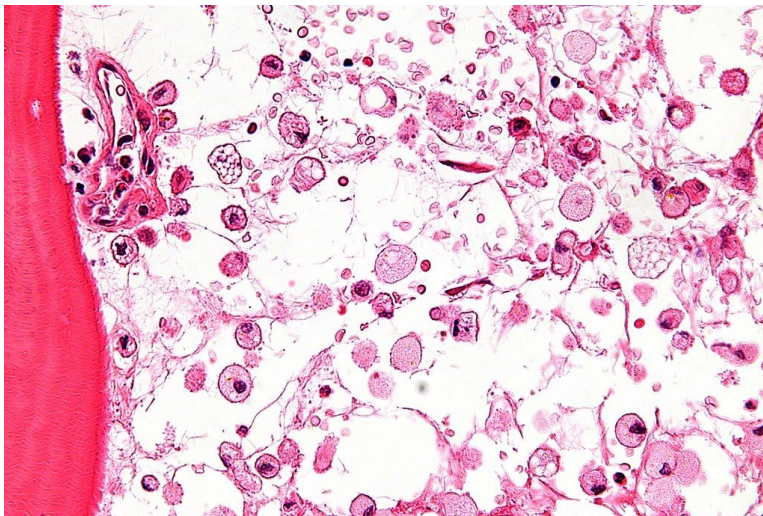
Klára Šrámková

F16148

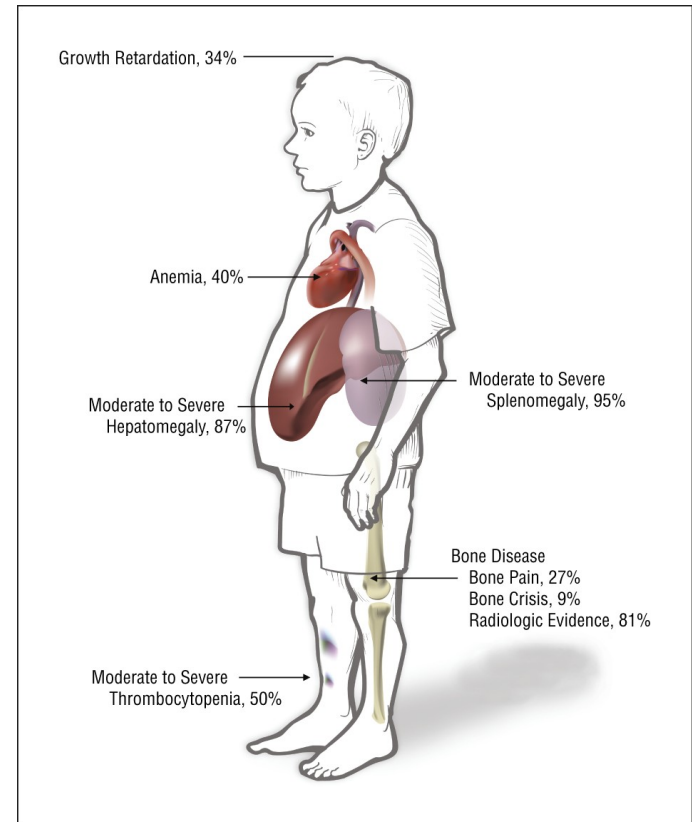
- Lysozomální střádavé onemocnění
- autozomálně recesivní dědičnost
- 3 hlavní typy
  
- Výskyt: v celé populaci, ale nejčastěji u východoevropských Židů s incidencí až 1:2500
  
- Příčina: defekt lysozomálního enzymu **glukocerebrosidázy**, který je zodpovědný za hydrolytické štěpení glukosylceramidu na glukózu a ceramid → dochází k hromadění glukocerebrosidů (glukosylceramidu) v buňkách retikuloendoteliálního systému (RES) jater, sleziny a kostní dřeně
  
- Symptomy: zvětšení jater a sleziny, anémie a trombocytopenie, poruchy kosterního systému

- **Typ 1**
  - 90 % případů
  - ne-neurologická forma
  - organomegalie (slezina, játra), kostní anomálie (bolest, osteonekróza, patologické zlomeniny) a cytopenie
  
- **Typ 2**
  - akutní neurologická forma
  - časný nástup
  - rychle se rozvíjející dysfunkce mozku a organomegalie
  - vede k úmrtí do věku 2 let
  
- **Typ 3**
  - Subakutní neurologická forma
  - Postihuje děti nebo dospívající
  - progresivní encefalopatie (okulomotorická apraxie, epilepsie a ataxie) se systémovými projevy viděnými u typu 1

- Diagnostika: měření hladiny glukocerebrosidázy v cirkulujících leukocytech, nálezy na zobrazovacích metodách (UZ, RTG, MRI)
- Léčba: pro typ 1 a 3 (typ 2 léčit nelze):
  - enzymatická terapie (imigluceráza nebo velagluceráza)
  - substrátová redukční terapie (miglustat)
- Prognóza: typ 1 – dobrá s léčbou  
typ 2 – špatná, úmrtí obvykle do věku 2 let  
typ 3 – bez specifické léčby úmrtí do několika let



Kostní dřeň u nemocného s Gaucherovou chorobou



Typ 1