

детской диетологии, 2016 (Российский государственный медицинский университет, Москва).

3. Tuula H. Vesa, PhD, Philippe Marteau, LactoseIntolerance, PhD, MD, and Riitta Korpela, PhD Foundation for Nutrition Research, Helsinki, FINLAND (T.H.V., R.K.) and Laennec Hospital, Paris FRANCE (P.M.) стр. 168.

СЕКЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ГОШЕ 1 ТИПА

Ботвиненко В.С.

Научный руководитель: к.б.н., доцент Коледаева Е.В.
Кафедра биологии
Кировский государственный медицинский университет

Актуальность исследования: Болезнь Гоше — орфанное заболевание, наиболее часто встречающее наследственное заболевание, которое характеризуется накоплением глюкоцереброзидов в клетках системы фагоцитирующих мононуклеаров.

Цель исследования: На примере пациента с 1 типом болезни Гоше, выявленной в зрелом возрасте, изучить клинические проявления и течение болезни

Материалы и методы: Нами проанализированы жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни, данные объективного осмотра пациента.

Результаты: Во время госпитализации в возрасте 25 лет пациентки М. по поводу первых срочных родов была выявлена спленомегалия (8*8 см), анемия (Hb 62г\л), тромбоцитопения (80*10⁹/л). Изменения ОАК рассматривались как анемия беременных. Роды осложнились гипотоническим кровотечением в раннем послеродовом периоде, разрывании шейки матки 1 степени с двух сторон. Гематологом назначена терапия преднизолоном. В возрасте 26 лет выполнена спленэктомия (25*20см). Сохраняется гепатомегалия (24,5*12,9 см) В миелограмме — нормоклеточный пунктат, выявлено 6,8% клеток Гоше. Диагностирована болезнь Гоше 1 типа. Диагноз подтвержден. По данным УЗИ печень увеличена (КРВ16,4 см). На рентгенограммах бедренных костей — типичная булавовидная деформация. В возрасте 28 лет началась заместительная терапия препаратом Cerezyme, доза: 3200ЕД. После 2 курса заместительной терапии снижение дозы до 2800 ЕД. Пациентка М. с 2006 года и по настоящее время регулярно применяет препарат Церезим.

Вывод: На сегодняшний день метод фермент заместительной терапии является основным лечением болезни Гоше. Это изменило качество жизни пациентки М., теперь она-здоровый человек, участник государственной программы «7 нозологий» (Обеспечена лечением).

Литература

1. Белоусов, Ю.Б. Орфанные болезни и орфанные лекарства / Ю.Б. Белоусов // Семейная медицина и общая терапия. 2007. № 20. С. 59–60.
2. Букина, Т.М. Болезнь Гоше: патогенез и клинические проявления / Т.М. Букина, А.А. Басистова, М.Б. Белогурова и др. // Вопросы гематологии, онкологии и иммунологии в педиатрии. 2004. № 4. С. 36–42.