



# Спленомегалия, тромбоцитопения и хиперферитинемия\* при Възрастни

Изследване за изключване на болест на Гоше:  
защо и кога?



\*Повишени нива на феритин  
Лабинот страда от болест на Гоше тип 1

## Въведение

Много заболявания могат да доведат до спленомегалия, тромбоцитопения и/или хиперферитинемия, като сред тях може да бъде и болестта на Гоше.<sup>1,4</sup> Диагностицирането на болестта на Гоше може да бъде трудно поради различните клинични прояви. Това е една от причините диагнозата на пациентите да бъде поставена късно или да е погрешна.<sup>1,5</sup> Следователно, може да бъде от полза да се разгледат случаите на някои пациенти, които са били диагностицирани с други заболявания, но клиничните им прояви съответстват на болест на Гоше. В този документ са описани основните прояви, които трябва да се вземат под внимание и които са повод за изследване за изключване на болест на Гоше.

## Основна информация за болест на Гоше

Болестта на Гоше е рядко срещано, хронично и прогресиращо заболяване, което може да доведе до инвалидизиране, необратими усложнения и понижена очаквана продължителност на живота.<sup>1,6,7</sup> Причинява се от недостатъчност на лизозомния ензим глюкоцереброзидаза, което води до натрупване на неговия основен субстрат - глюкозилцерамид и до клетъчна дисфункция.<sup>8</sup>

## Основни характеристики на болестта на Гоше, които трябва да се вземат под внимание<sup>1</sup>

	Честота на болестта на Гоше	Обичайни стойности при възрастни, страдащи от болест на Гоше*
<b>Спленомегалия</b> 	87% <sup>9</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>Умерена спленомегалия (&gt;5 до ≤15 MN): 40,6%<sup>10</sup></li><li>Тежка спленомегалия (&gt;15 MN): 18,8%<sup>10</sup></li></ul>
<b>Тромбоцитопения</b> 	82% <sup>9</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>Умерена тромбоцитопения (60 до &lt;120 × 10<sup>9</sup>/l): 52,9%<sup>10</sup></li><li>Тежка тромбоцитопения (&lt;60 × 10<sup>9</sup>/l): 29,4%<sup>10</sup></li></ul>
<b>Хиперферитинемия</b> <b>Fe<sup>3+</sup></b>	87% <sup>9</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>Средно повишение на серумния феритин: &gt;2 x ГГН<sup>11</sup></li></ul>






\*Пациенти с болест на Гоше, на които не е направена спленектомия; стойности преди приложението на ензимна заместителна терапия  
MN = пъти над нормата; ГГН = горна граница на нормата.

# Кога трябва да се изключи болест на Гоше

Целта на наскоро създадена инициатива е откриване на признаци и съставни променливи, считани за най-показателни за болестта на Гоше, и които са в подкрепа на изследванията за изключване на заболяването.<sup>1</sup> Настоящите указания може да са от полза за ретроспективно откриване на пациенти, при които съществува вероятност за болест на Гоше, но са диагностицирани с друго заболяване.




**Обмислете изследване за болест на Гоше при наличие на  $\geq 2$  от тези фактори, особено ако един от тях е спленомегалия<sup>1</sup>**

## Болест на Гоше **тип 1**<sup>1,12</sup>

-  **Спленомегалия\***
-  Тромбоцитопения<sup>†</sup>
-  Хиперферитинемия<sup>†</sup>
-  Анамнеза за болки в костите
-  Фамилна анамнеза за болест на Гоше, или етническа принадлежност към евреи ашкенази, или болест на Паркинсон

## Болест на Гоше **тип 3**<sup>1</sup>

Като при тип 1, но също и:

-  Бавни хоризонтални сакадирани очни движения със запазено зрение, окуломоторна апраксия<sup>‡</sup>
-  Деформации на гръбначния стълб (гърбица)<sup>‡</sup>
-  Миоклонична епилепсия<sup>‡</sup>

\*Обикновено необяснимо трикратно увеличение на размера, но по-леките степени на увеличение не изключват непременно болестта на Гоше.

<sup>†</sup>Най-често се наблюдава леко или умерено отклонение от нормата, но тежките степени на отклонение не изключват болестта на Гоше.

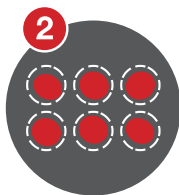
<sup>‡</sup>Неврологичните признаци при болест на Гоше тип 3 често възникват след системните признаци, посочени за болест на Гоше тип 1.

# Как да се изключи болест на Гоше

Болестта на Гоше може да се изключи чрез изследване на активността на ензима глюкоцереброзидаза в суха калка кръв.<sup>16</sup>



1. Вземете кръвна проба от пациента



2. Накапете върху филтърна хартия



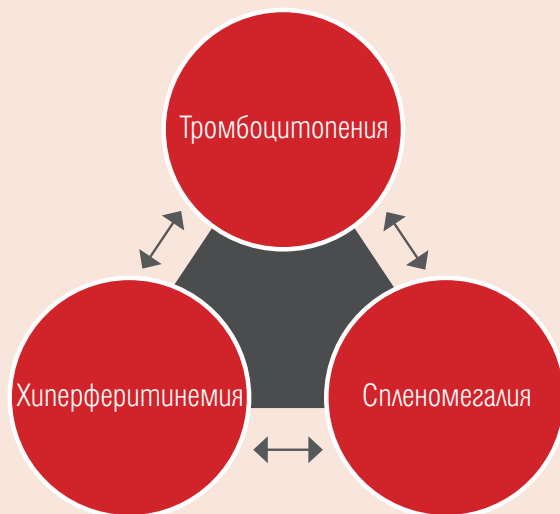
3. Оставете пробата да изсъхне в продължение на 3 часа



4. Изпратете за изследване

**Разговоряйте с представител на Такеда България за допълнителна информация относно изследването на суха калка кръв.**

# Болест на Гоше - триада от свързани симптоми<sup>1,9</sup>



**При наличие на тези симптоми е необходимо  
да се изключи болест на Гоше**

**Източници:** 1. Mehta A, et al. Intern Med J 2018 Nov 10. doi: 10.1111/imj.14156 [Epub ahead of print]. 2. Stasi R. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2012;2012:191–197. 3. Pozo AL, et al. Blood Rev. 2009;23(3):205–111. 4. Cullis JO, et al. Br J Haematol. 2018;181(3):331–340. 5. Mehta A, et al. Mol Genet Metab. 2017;122:122–129. 6. Weinreb NJ, et al. Am J Hematol. 2008;83:896–900. 7. Biegstraaten M, et al. Blood Cell Mol Dis. 2018;68:203–208. 8. Grabowski GA. Lancet. 2008;372:1263–1271. 9. Thomas AS, et al. Blood Cells Mol Dis. 2013;50(3):212–217. 10. Mistry PK, et al. Am J Hematol. 2017;92:929–939. 11. Stein P, et al. Am J Hematol. 2010;85:472–476. 12. Weinreb NJ, et al. Blood. 2018;131(22):2500–2501. 13. Motta I, et al. Eur J Haematol. 2016;96:352–359.

