

КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ БОЛЕЗНИ ГОШЕ У ДЕТЕЙ

Волгоградский государственный медицинский университет, г. Волгоград

Сапишева А. Р., Чередниченко Е. А., Пляшкун К. Н.

Научный руководитель: Казьмина Ю. С., ассистент кафедры
фундаментальной медицины и биологии

В данной работе рассматриваются клинические особенности болезни Гоше у детей, а также современные подходы к ее лечению. Обсуждаются основные симптомы, методы диагностики и варианты терапии, включая ферментозаместительную терапию.

Ключевые слова: болезнь Гоше, дети, клинические особенности, лечение, ферментозаместительная терапия.

This paper discusses the clinical features of Gaucher's disease in children and modern approaches to its treatment. The main symptoms, diagnostic methods, and therapy options, including enzyme replacement therapy, are discussed.

Keywords: Gaucher's disease, children, clinical features, treatment, enzyme replacement therapy.

Актуальность темы обусловлена редкостью заболевания и его многообразными клиническими проявлениями. Болезнь Гоше – это наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма глюкозилцерамидов. В детском возрасте заболевание может проявляться различными клиническими симптомами, что требует внимательного подхода к диагностике и лечению.

Цель: анализ клинических особенностей болезни Гоше у детей и оценка современных методов лечения.

Задачи:

1. Изучить клинические проявления заболевания.
2. Проанализировать методы диагностики.

3. Оценить эффективность терапевтических подходов.

Материалы и методы

Анализ литературных источников из PubMed, а также отечественных и зарубежных публикаций.

Результаты

Клинические признаки и симптомы включают неврологические нарушения, инфаркты и пороки развития костей, гепатоспленомегалию и гиперспленизм, приводящие к анемии, нейтропении и тромбоцитопении [1]. В зависимости от клинического течения выделяют три типа БГ, что основано на наличии или отсутствии симптомов поражения центральной нервной системы.

Болезнь Гоше 1 типа характеризуется прогрессирующим увеличением паренхиматозных органов (печени и селезенки) [4]. Первыми симптомами Болезни Гоше 2 типа часто становятся нарушение глотания, поперхивание, осложняющиеся аспирационной пневмонией. Самая ранняя неврологическая симптоматика проявляется окуломоторными расстройствами, включая супраорбитальную офтальмоплегию, главным неврологическим маркером являются миоклонические судороги кортикальной природы [2].

Обследование пациента с подозрением на болезнь Гоше выполняется врачами-эндокринологами и неврологами, а также могут быть назначены консультации генетика, гематолога, офтальмолога, педиатра и психиатра. В анамнезе важно отметить наличие болезни Гоше у родственников. При осмотре выявляются характерные признаки заболевания, такие как низкий рост, патологии костей, неврологические симптомы (например, косоглазие, атаксия и паралич), геморрагический синдром и гиперпигментация кожи. В некоторых случаях подозрение на болезнь может возникнуть после случайного обнаружения увеличенной селезенки на УЗИ или угнетения кроветворной системы по результатам общего анализа крови. Для подтверждения диагноза и исключения других метаболических наследственных заболеваний проводится специфическая диагностика:

клиническое, биохимическое исследование крови; ферментный анализ клеток; молекулярно-генетические исследования; морфологическое изучение костного мозга. Специализированная помощь пациентам с первым и третьим типами болезни Гоше ориентирована на устранение симптомов и компенсацию первичного генетического дефекта, что достигается за счет увеличения уровня недостаточного фермента и усиления катаболизма гликосфинголипидов. В случае второго типа болезни терапевтические меры оказываются менее эффективными, и усилия врачей сосредоточены на облегчении клинических проявлений, таких как боли, судороги и дыхательные расстройства. Общая схема лечения включает несколько направлений: ферментозаместительную терапию, субстрат-редуцирующую терапию, симптоматическую терапию [3].

Эффективность терапевтических подходов к лечению болезни Гоше зависит от типа заболевания и индивидуальных особенностей пациента. Заместительная ферментная терапия (ЗФТ) с использованием рекомбинантного глюкоцереброзида показала значительное улучшение клинических симптомов у пациентов с типами I и III, включая увеличение уровня гемоглобина и уменьшение размеров печени и селезенки. Субстратная редукционная терапия (СРТ), применяемая для снижения синтеза гликосфинголипидов, также продемонстрировала свою эффективность, особенно у пациентов с типом I, которые не могут получать ЗФТ. Поддерживающая терапия помогает управлять симптомами и улучшает качество жизни, хотя не влияет на основной механизм заболевания. Генетическая терапия находится на стадии исследований, но имеет потенциал для более радикального решения проблемы. В целом современные терапевтические подходы к лечению болезни Гоше демонстрируют высокую эффективность и безопасность, однако важно индивидуализировать лечение в зависимости от конкретных особенностей пациента.

Выводы

Болезнь Гоше – это редкое наследственное заболевание, характеризующееся накоплением гликофинголипидов в клетках, что приводит к разнообразным клиническим проявлениям, включая неврологические нарушения, патологии костей, увеличение печени и селезенки, а также анемию, нейтропению и тромбоцитопению. Диагностика заболевания требует комплексного подхода, включающего консультации специалистов различных областей медицины, а также лабораторные, молекулярно-генетические и морфологические исследования.

Современные методы лечения, такие как ферментозаместительная терапия (ЗФТ) и субстрат-редуцирующая терапия (СРТ), показали высокую эффективность в улучшении клинических симптомов, увеличении уровня гемоглобина и уменьшении размеров печени и селезенки. Однако выбор терапевтического подхода должен осуществляться индивидуально, учитывая тип заболевания и особенности организма пациента.

Несмотря на достигнутые успехи в лечении, генетическая терапия, находящаяся на стадии исследований, открывает перспективы для радикального решения проблемы. Дальнейшее развитие персонализированных подходов к диагностике и лечению болезни Гоше позволит существенно улучшить прогноз и качество жизни пациентов.

Список литературы:

1. Dandana A. et al. Gaucher Disease: Clinical, Biological and Therapeutic Aspects. *Pathobiology*. 2016; 83(1): 13-23. <https://doi.org/10.1159/000440865>
2. Гундобина О.С., Комарова Е. В., Намазова-Баранова Л. С., Геворкян А. К., Мовсисян Г. Б. Болезнь Гоше у детей. *Педиатрическая фармакология*. 2013; 10(6): 72-75. – EDN RTXPNH.
3. Лукина Е.А. Болезнь Гоше: современная диагностика и лечение. *Клиническая онкогематология*. 2009; 2: 196-199. – EDN KVKLWP.
4. Съемщикова Ю.П., Толмачева О.П., Сторчоус А.А. [и др.] Болезнь Гоше I типа: особенности течения заболевания и трудности диагностики на

амбулаторном этапе (Клиническое наблюдение). *Бюллетень медицинской науки*. 2024; 2(34): 109-115. <https://doi.org/10.31684/25418475-2024-2-109>. – EDN LAWMTJ.

Поступила в редакцию 18.05.2025

Принята к публикации 14.06.2025

Опубликована 30.09.2025

Как цитировать:

Сапишева А. Р., Чередниченко Е. А., Пляшкун К. Н. Клинические особенности и подходы к лечению болезни Гоше у детей. Материалы X итоговой и I межрегиональной научно-практической конференции научного общества молодых ученых, инноваторов и студентов (НОМУИС) с международным участием, 21-23 мая 2025, АГМУ, г. Барнаул. *Scientist (Russia)*. 2025; 4 (31): 133-137.
