



Болезнь Гоше E75.2

Клинический случай №1



Афроамериканка, 18 лет,
госпиталь Arnaldo Milian,
Куба

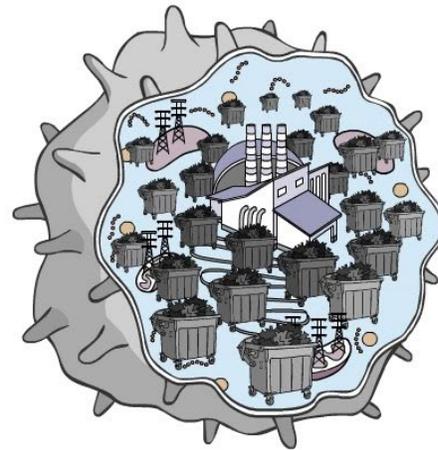
Основная жалоба пациентки: боль в правом подреберье умеренной интенсивности в течение 2х недель, которая сначала ослабевала после приема НПВП, но со временем перестала реагировать на эту группу препаратов.

Физикальный осмотр

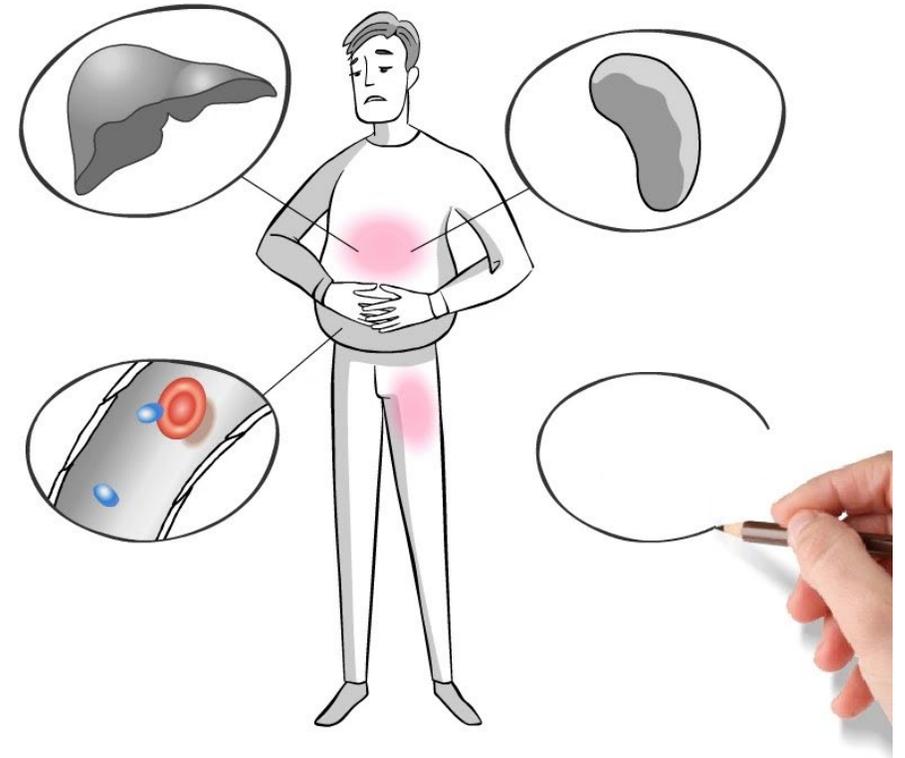
Бледность конъюнктив.

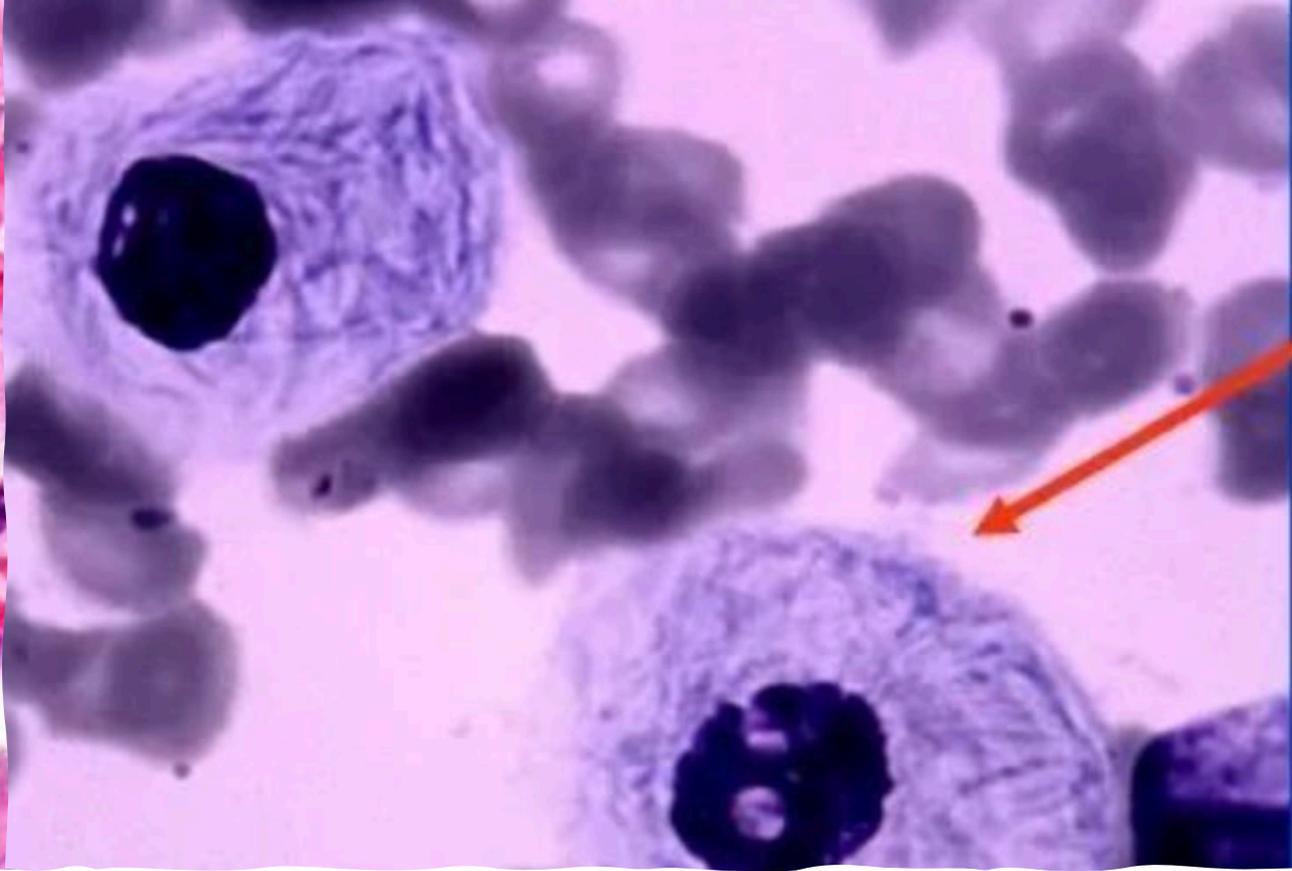
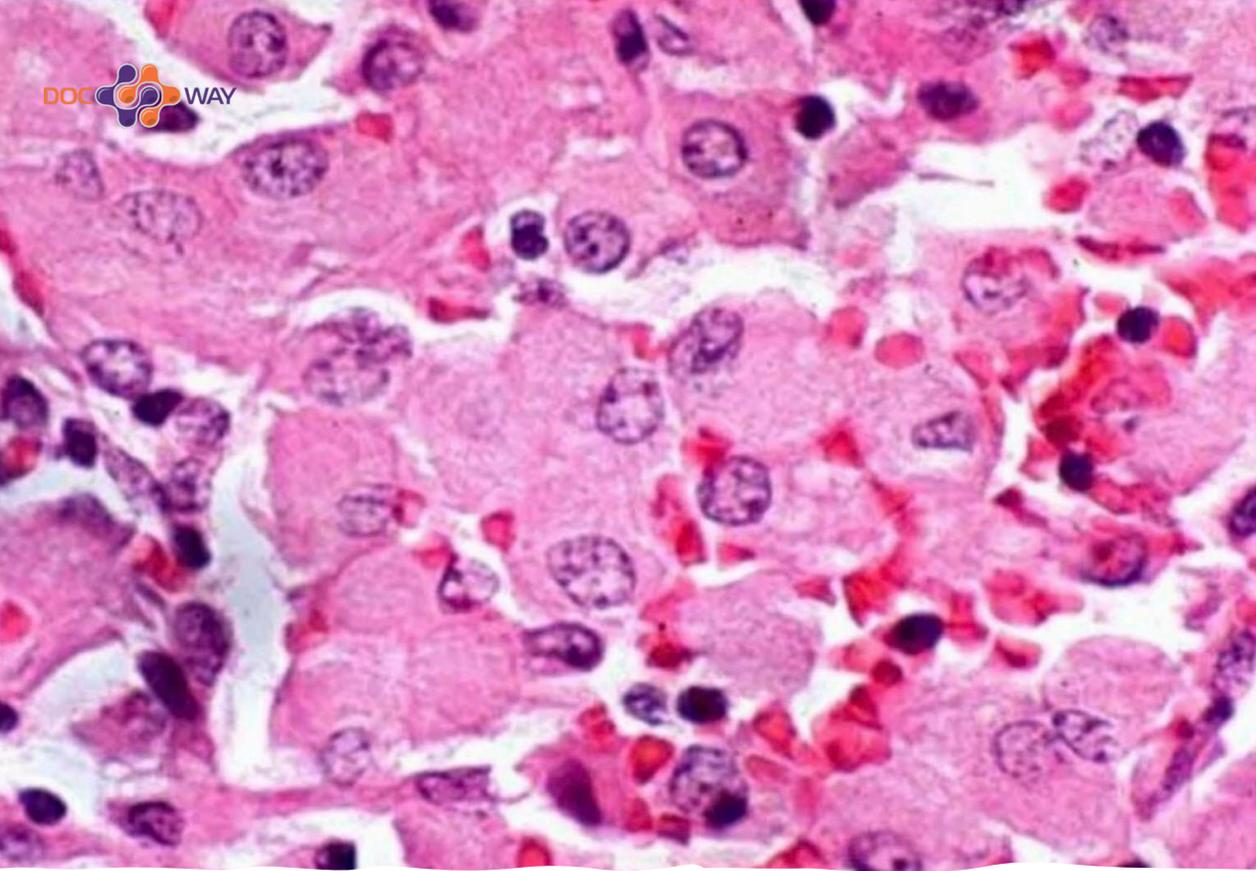
При пальпации: край печени определялся на 5 см ниже реберной дуги справа, печень была болезненна.

При перкуссии в левом подреберье определялась зона притупления на 8 см ниже края реберной дуги, которая смещалась при дыхании.



Клетка Гоше





Лабораторное обследование

Лабораторно были выявлены следующие отклонения:
гемоглобин 8 г/дц,, тромбоциты $110 (10^9)$, ретикулоциты $37 (10^{-3})$, общий холестерин 3,2 (ммоль/л), ГГТП 83 (U/L), ЛДГ 480 (U/L), ПТВ 14. ВИЧ, сифилис, гепатиты отр. Электрофорез гемоглобина: АА

Ультразвуковое обследование

УЗИ брюшной полости:

выраженное увеличение селезенки - 20,1×8 см.

Печень на 6 см ниже края реберной дуги, однородной эхогенности.

Увеличенных абдоминальных лимфатических узлов нет.

Небольшое количество свободной жидкости в брюшной полости, граничащее с петлями кишечника нормального диаметра.

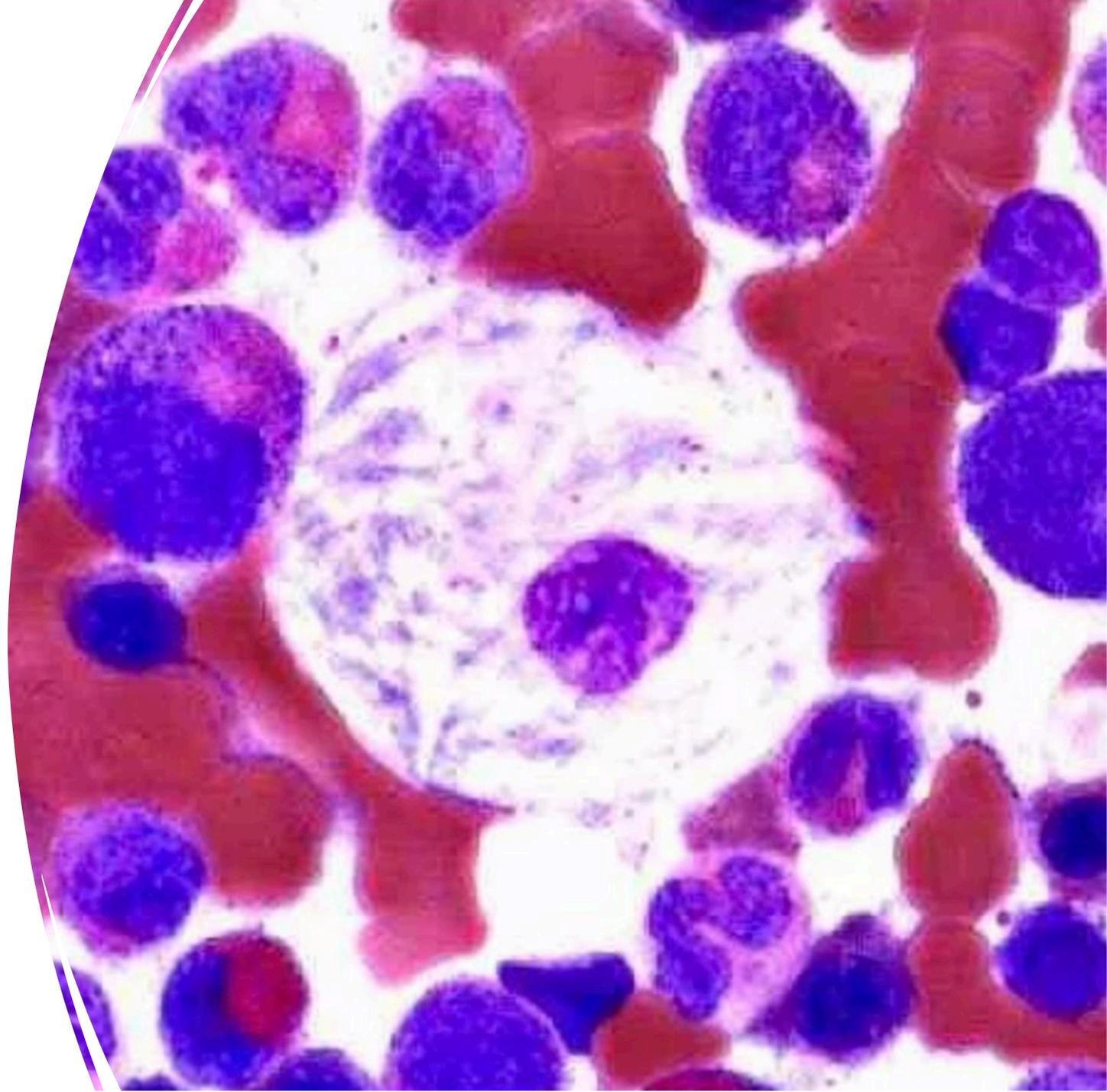
Остальные органы без изменений.



ДИАГНОЗ?

Выявив гепатомегалию и гигантскую спленомегалию, ассоциированную с тромбоцитопенией и анемией, было принято решение о проведении биопсии костного мозга, в котором выявили гистиоциты с прозрачной цитоплазмой, напоминающие клетки Гоше, без признаков гемофагоцитоза.

Активность лейкоцитарного фермента глюкоцереброзидазы составила 0,020 нмоль/мг/ч (норма: 0,12 нмоль/мг/ч). По данным молекулярно-генетического исследования выявлена двойная гетерозиготность по мутациям L444P и N370S, что подтверждает **диагноз болезни Гоше**.





Клинический случай переведен и адаптирован командой Доквей

Первоисточник: <http://www.htct.com.br/en-gaucher-disease-presentation-clinical-case-articulo-S2531137920300614>

Российские клинические рекомендации по болезни Гоше можно посмотреть и скачать [тут](#).