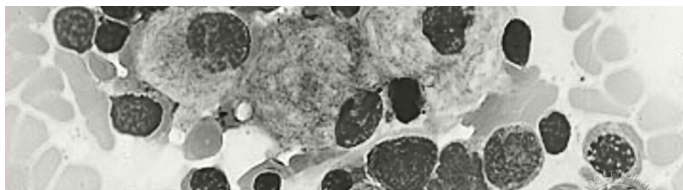




# Международный день болезни Гоше

Болезнь Гоше (БГ) — лизосомная болезнь накопления. Недостаточность фермента глюкоцереброзидазы приводит к накоплению гликофинголипидов в костном мозге, селезенке, печени.

В лизосомах макрофагов накапливаются неутрализованные липиды, образуются клетки накопления (клетки Гоше)



## Аутосомно-рецессивный тип наследования

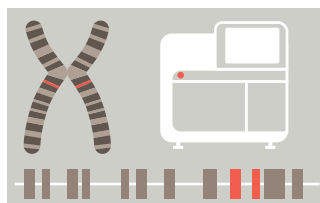
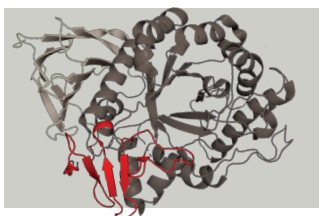
1:40 000–70 000 

— частота болезни Гоше в мире

## Пройдите диагностику

**Фермент глюкоцереброзидаза**  
Измеряют его активность. Снижение является признаком болезни Гоше

**Ген GBA**  
Проводится молекулярно-генетическое исследование, чтобы подтвердить заболевание



Научные диагностические программы ФГБНУ «МГНЦ» позволяют пройти диагностику бесплатно



## Знаем и помогаем



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

### Горячая линия

+ 7 (800) 201 06 01

Понедельник — пятница

9.00–18.00

Звонок бесплатный



Информационный партнер  
redkoe.agentstvo@yandex.ru



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

## СИМПТОМЫ БГ I типа

### Нейронопатический тип



Увеличение селезенки и печени (гепатоспленомегалия)



Анемия, кровоточивость (геморрагический синдром, тромбоцитопения)



Костные боли и кризы (резкая боль в костях с лихорадкой и покраснением), снижение минеральной плотности костей, патологические переломы



Задержка физического и полового развития, астенический синдром

## БГ II и III типов

### Добавляются поражения нервной системы



Задержка психомоторного развития, нарушение высших корковых функций



Судороги, миоклонии (кратковременное судорожное подергивание мышц)



Мозжечковые нарушения (нарушения координации движения)



Экстрапирамидные симптомы (гиперкинезы или гипокинезы)



Деформации скелета (сколиоз, деформации грудной клетки)

## Получите лечение

### Ферментная заместительная терапия

■ Рекомбинантная глюкоцереброзидаза

### Таблетированные препараты

■ Ингибируют образование глюкоцереброзида

## Обратитесь к врачам

■ ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» (Москва)

■ ФГБУ «НМИЦ гематологии» (Москва)

■ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В. А. Алмазова» (Санкт-Петербург)

## Обратитесь за помощью



Заболевание включено в федеральную программу «Высокозатратные нозологии», дети с 2023 года получают терапию за счет фонда «Круг добра»

