

Otrzymano: 25–08–2012
Akceptowano: 29–08–2012
Opublikowano: 23–09–2012

Choroba Gauchera - problem diagnozy oraz ocena skuteczności leczenia enzymatycznego. Prezentacja 4 przypadków

Gaucher's disease – diagnostic challenges and efficacy assessment of Enzyme Replacement Therapy. Report of 4 cases

Michał Jędrzejek¹, Katarzyna Wiślińska², Grzegorz Świder³

¹ Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Wybrzeże L. Pasteura 1, 50–367 Wrocław, PL,

² Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Al. Racławickie 1, 20–059 Lublin, PL,

³ Kliniczny Oddział Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Endokrynologii z Pracownią Medycyny Nuklearnej, Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie, ul. Lwowska 60, 35–301 Rzeszów, PL

Wstęp:	Streszczenie Choroba Gauchera jest rzadką chorobą metaboliczną, wywołaną genetycznie uwarunkowanym niedoborem lub brakiem aktywności lizosomalnej β -glukocerebrozydazy. Dochodzi wówczas do spichrzania glukocerebrozydu, co niesie za sobą kliniczne następstwa. Na podstawie historii czterech pacjentów z chorobą Gauchera oraz obecnego stanu wiedzy rozważyliśmy problem diagnozy oraz dokonaliśmy oceny skuteczności standardowej terapii.
Opis przypadku:	Opisujemy historię czterech pacjentów z chorobą Gauchera: dwóch z typem I i dwóch z typem III. Wszyscy zostali zakwalifikowani do enzymatycznej terapii substytucyjnej (ERT). Przedstawiamy cztery obrazy kliniczne, które różni czas diagnozy, a łączy odpowiedź na leczenie.
Wnioski:	Rzadkość występowania choroby Gauchera oraz brak patognomoniczności objawów często są przyczyną późnej diagnozy. Moment pojawienia się i tempo progresji objawów stanowią czynnik różnicujący z chorobami o podobnym obrazie klinicznym. U wszystkich pacjentów można zaobserwować korzystny wpływ leczenia enzymatycznego (ERT), bez względu na moment wdrożenia leczenia.
Słowa kluczowe:	choroba Gauchera, enzymatyczna terapia zastępcza
Background:	Abstract Gaucher's disease (GD) is a rare metabolic disorder of genetic origin, which is caused by deficiency in activity of lysosomal beta-glucocerebrosidase enzyme or even a complete lack of it. Abnormal behavior of this enzyme results in storage of glucocerebroside in various parts of human body, which in turn causes a number of clinical symptoms. Based on clinical history of four patients afflicted by Gaucher's disease and on currently available knowledge about the disease an analysis of diagnostic problems and of standard therapy effectiveness was conducted.
Case Report:	This article describes clinical history of four patients suffering from Gaucher's disease: 2 with type I and 2 with type III. In all of four cases the Enzyme Replacement Therapy (ERT) was administered. Each of the patients had a similar set of symptoms, different time of diagnosis and all of them had shown consistently positive response to the treatment.
Conclusions:	The rarity of Gaucher's disease along with absence of any pathognomonic symptoms make this disease hard to diagnose and in result bring about late diagnosis. The factors that distinguish GD from other diseases that demonstrate similar clinical signs are the moment of appearance of symptoms and the way they progress. It was observed that all patients respond positively to ERT regardless of the moment of its introduction.
key words:	Gaucher's disease, enzyme replacement therapy
Adres pocztowy:	Michał Jędrzejek, ul. Bohaterów 44/10, 35–112 Rzeszów, e-mail: michaljedrzejek@gmail.com