



• •-

,

•

■

1:40-60

■

-

-

1882.

_____ ,



40.000 — 60.000

,

- 1
10.000

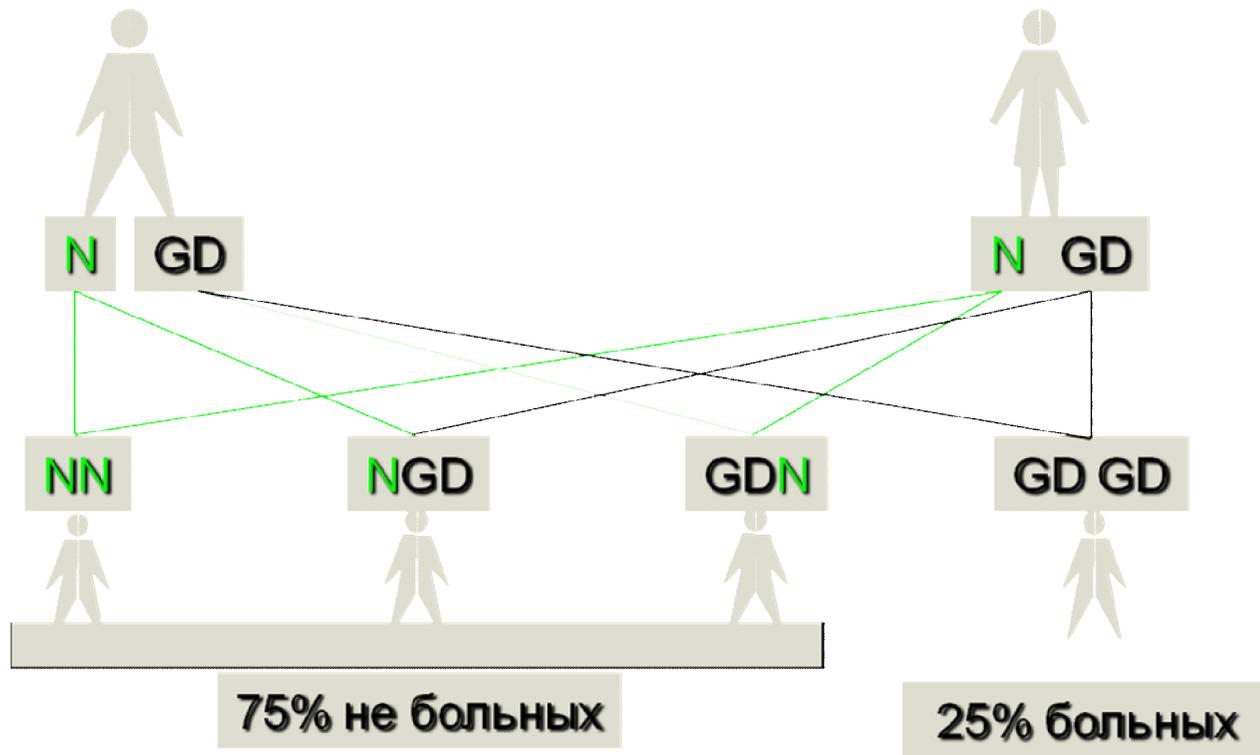
1

450-500



Носитель отец

Носительница мать



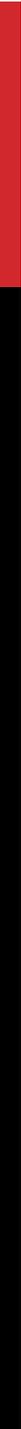
N = здоровый ген

G = ген болезни Гоше

-

,

,





,



-

2



-

,



,

,

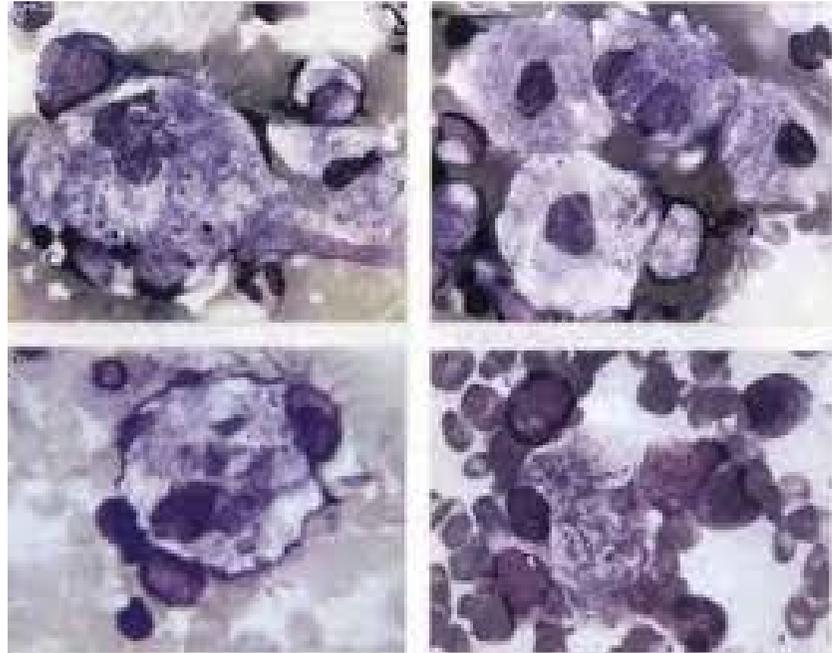
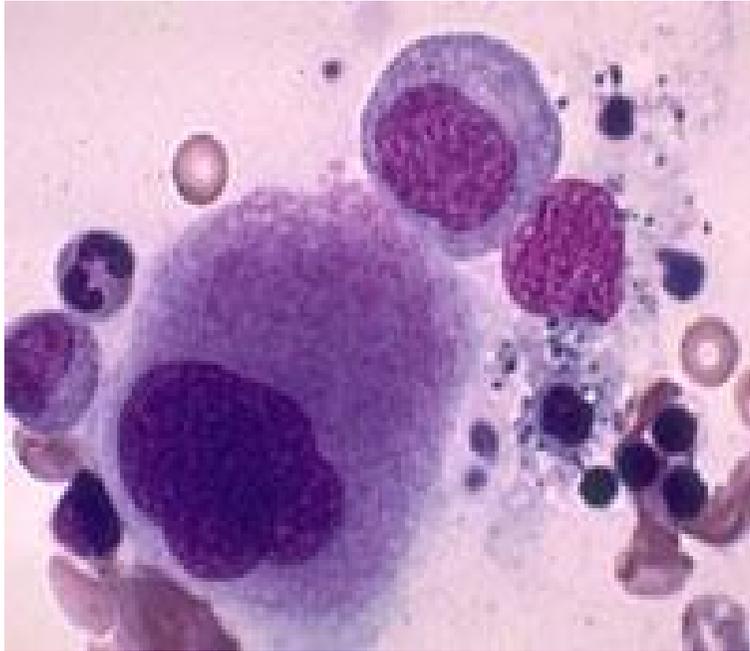
,

,

,

,





3

,

:

I —

II —

III —





_____▪

,

25

⋮

,

,

_____ (

,)

_____ (,

)

■

,

,

■

:

,



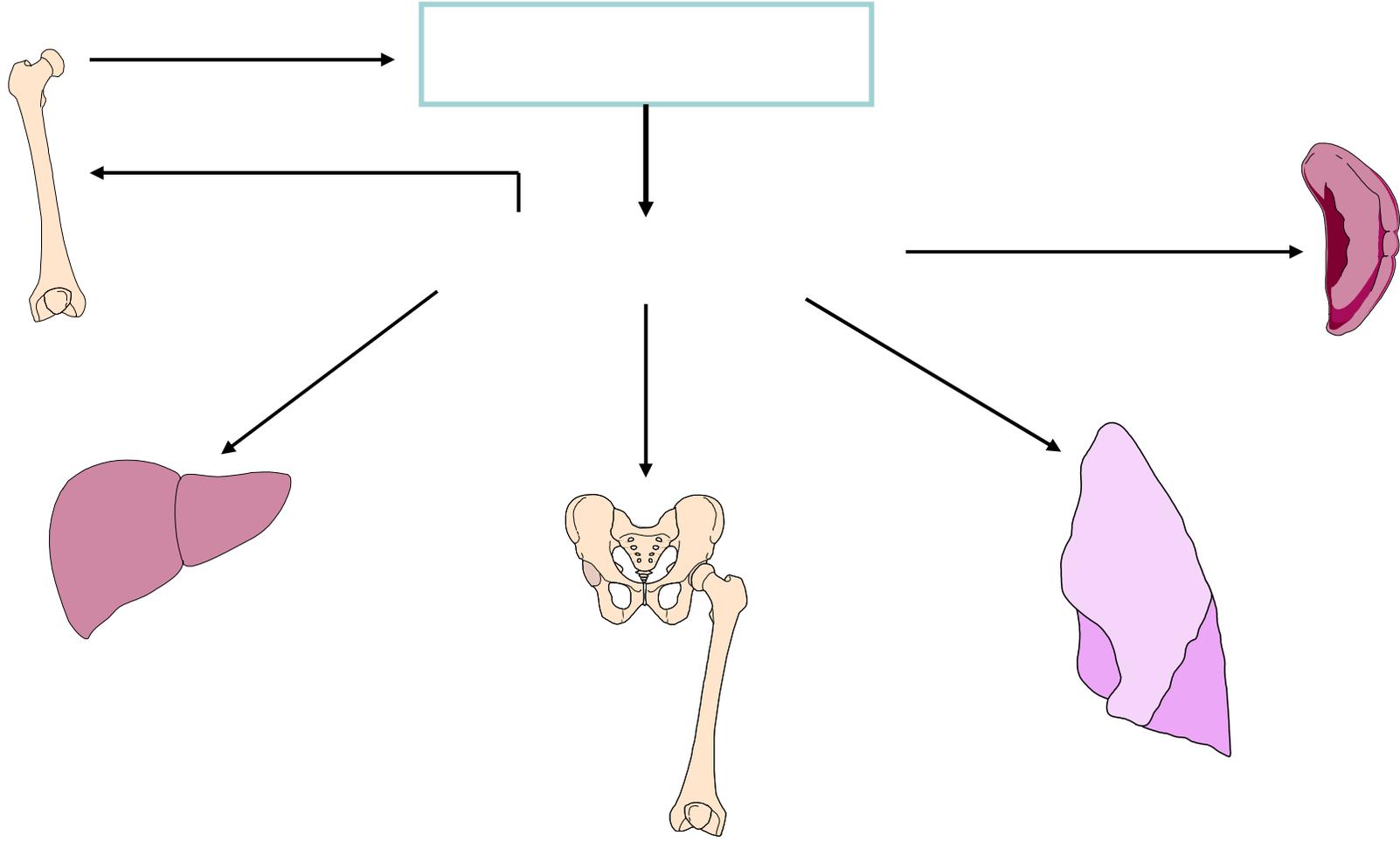


Таблица 2. Фенотипы болезни Гоше

	Тип 1	Тип 2	Тип 3
Пациенты	взрослые, дети	младенцы	дети, подростки
Возраст начала заболевания	различный, юношеский	4–5 месяцев	различный, чаще дошкольный
Поражаемые органы	селезенка, печень, скелет	мозг, селезенка, печень	мозг, селезенка, печень, скелет
Неврологические симптомы	отсутствуют	тяжелые множественные припадки, гипертонус, выраженная задержка умственного развития, апноэ	миоклонус, припадки, деменция, окуломоторная апраксия
Характер прогрессирования	весьма различное	быстрое, стереотипное	умеренно различное
Этническая предрасположенность	в 100 раз чаще среди евреев-ашкенази	отсутствует	отсутствует

1



40



1. «

»

2.

3.

-

30

:

,

(

,

,

).
,



1



(

-

)



:





2

:

,

:

-

,

,

:

,



2

, (, , ,) ,



3

(6-15)



,

,

,

,

,



3



—



,



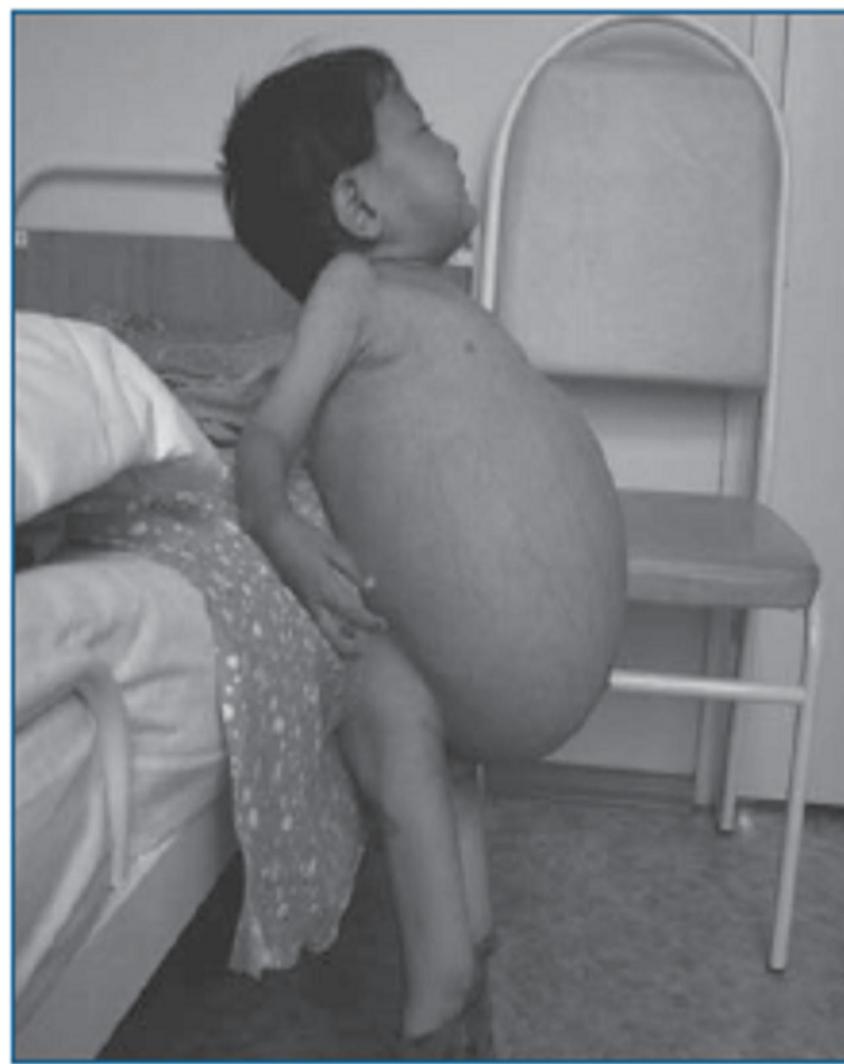


Рис. 3. Пациентка С. 4 года 10 месяцев, болезнь Гоше 3-й тип



$\beta -$



C



«

»

-

(

® , «

» ,

)





Cerezyme[®]

400 - : 200





alfa)

FDA

(Elelyso / taliglucerase
Pfizer



**(Zaveska, N-
butyldeoxynojirimycin, OGT 918)**

,

in vitro in vivo

,

,



