

• •



ОГЛАВЛЕНИЕ

.....	!	.
.....		6
.....		6
.....		6
.....		8
.....		8
.....		9
.....		10
.....		10
.....		13
.....		14
.....		14

2013 ., ,

2014 .

« » 14

XVIII
2015 .

:
. ” ”
. ” ”
. ” ”

/ ,

.

, / :

.

, :

, EMBASE, MEDLINE PubMed. - 5 .

, :

• ;

• .

, :

• - ;

• .

,

,

,

, ,

, .

.

:

,

:

(Good Practice Points – GPPs)

-
-

()

(1-2)

(-)

(. 1) – good practice points (GPPs)

1.

--	--	--	--

1			
1		(
1			
2			(
2		(

2			
---	--	--	--

*

() - ,
 GBA, -D- (),

-10

75.2 -

1:40000 – 1:70000. - ()
)
 1:450 – 1:1000.

GBA - (≤ 30%)

(,) .

().

:

GBA, 1q21. 300

,

- 1 - (); 3 :
- 2 - ;

• 3-

2 3

1

1

(),

().

l:

-
-
-
-
-
-
-

(),

5-80

(1-2%),

1

()

2

6

()

•
•

•

•

•

•

•

•

•

•

•

•

(.2)

-D-

6%

•

•

- (,) ;
- ; , ,
- ; ();
- (,);
- , , ().

1.

2.

3.

4.

5.

6.

-D-

7.

8.

- - — ;
- —

GB ,

1 -
(, , ,)
, 2 3 - (), GM1-
, , .

- , 1.
- , 2.
- , 3.
- , 1.
- , 1.
- , 1.
- , 3.
- , 3.

().
1 (1B)
(3),
(2B).

(
) ,
2 :

(: 16 02),

- 1 14 .

— 1 , - 30 / 1

— 1 , (,

) - 60 / 1 ;

— 3 - 120 / 1 .

(: 16 11) -

(

).

200 400 . 200

60 / 1 2 .

60 / .

2 (2),

()

:

- (Hb < 80 /);
- (< 60 000 /);
- < 3000 / ;
- - GBA
- (, L444P D409H).

- ();
- , / ;

- ;
- Z-score $-2,0^1$ ();
- (2- 2-), (2-),

1)

- 110 / ; 12-24
- ;
- ; 12-24
-

2)

- ;
- 1,5-2 ;
- 2- ;
- 1,5 ; 2-5 (;
- ;
- ;

3)

- () 1,5
- 20-30% 1-2 30-40%

4)

- ()
- , 2-8 ; 30-50% 1 50-60%
- 2-5 ; ;
- , ;

5)

- - ; 1-2 ;
- ;

• ;
• ; 2-
• ;
6) :
• 3- ;
• ;
• ;
• ;
• ; 3% ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;
• ;

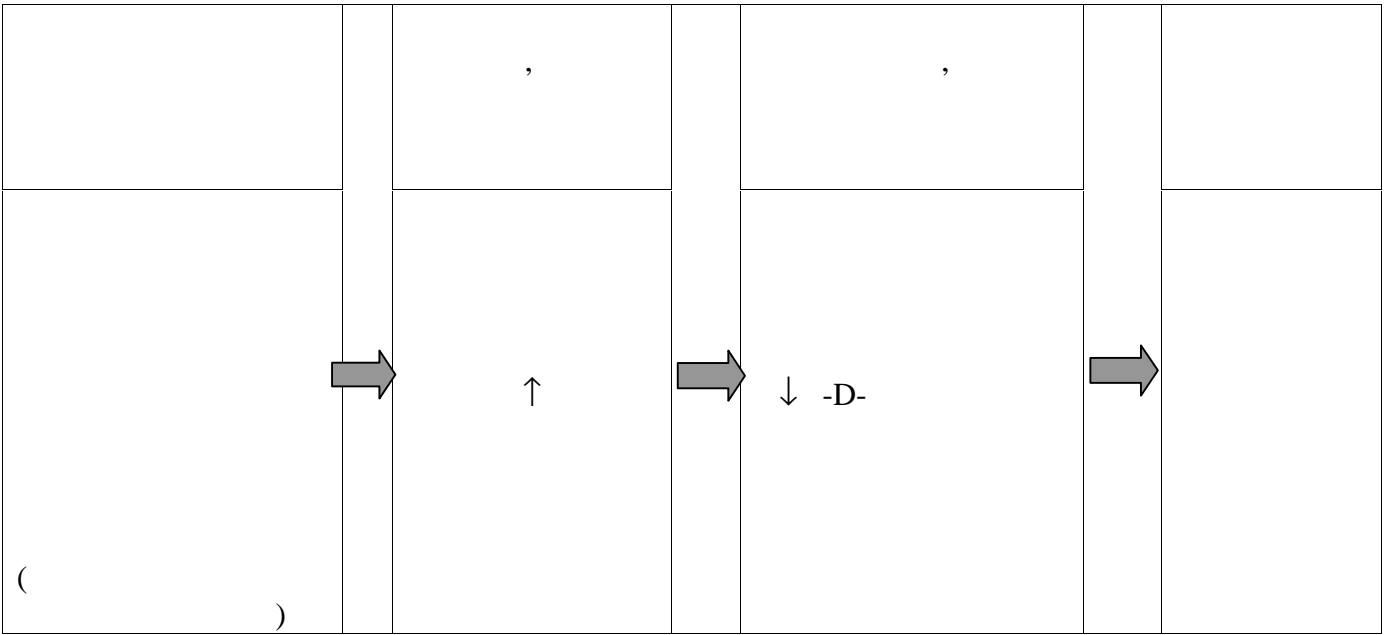
¹ Robertson PL, Maas M, Goldblatt J (2007) Semiquantitative assessment of skeletal response to enzyme replacement therapy for Gaucher's disease using the bone marrow burden score. *AJR Am J Roentgenol* 188:1521–1528

•

« ».

1,
 (International Collaborative Gaucher
 Group). 1 3 ,
 (,) - 1 6 ,
 (.4).
 1 .
 1 4 .
 , , 3 - ,
 - , 18 .
 -
 1 2 . - -
 2 ;
 1 .
 1 3 .
 ,
 2 (1-2).
 -
 -
 , - 25%.
 , ,
 .
 , -
 9-11 / ,
 20-22 .

3.



4.

	3	6	12	
	✓			✓
	✓			✓
,		✓		✓
	✓			✓
		✓		✓
		✓		✓
			✓	✓
			✓	✓
			✓	✓

:

1. Baldellou A, Andria G, Campbell PE et al Paediatric nonneuronopathic Gaucher disease: recommendations for treatment and monitoring. *Eur J Pediatr* 2004–v.163–p.67-75
2. Charrow J, Esplin JA, Gribble TJ et al Gaucher disease: recommendations on diagnosis, evaluation, and monitoring. *Arch Intern Med* 1998–v.158–p.1754-1760
3. Grabowski GA, Andria G, Baldellou A et al Pediatric nonneuronopathic Gaucher disease: presentation, diagnosis and assessment. Consensus statements. *Eur J Pediatr* 2004 – v.163–p.58-66
4. Vellodi A, Bembi B, de Villemeur TB et al Management of neuronopathic Gaucher disease: a European consensus. *J Inherit Metab Dis* 2001 - v.24-p.319-327
5. Pastores GM, Weinreb NJ, Aerts H, Andria G, Cox TM, Giralt M, Grabowski GA, Mistry PK, Tylki-Szymanska A (2004). Therapeutic goals in the treatment of Gaucher disease. *Semin Hematol* 41(4 Suppl 5): 4–14.
6. Kaplan P1, Baris H, De Meirleir L, Di Rocco M, El-Beshlawy A, Huemer M, Martins AM, Nasco I, Rohrbach M, Steinbach L, Cohen IJ Revised recommendations for the management of Gaucher disease in children. *Eur J Pediatr.* 2013 Apr;172(4):447-58.
7. Robertson PL, Maas M, Goldblatt J (2007) Semiquantitative assessment of skeletal response to enzyme replacement therapy for Gaucher’s disease using the bone marrow burden score. *AJR Am J Roentgenol* 188:1521–1528