



## БОЛЕЗНЬ ГОШЕ: КЛИНИКО-ПАТОМОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ

**Арипов Хусан Орифжонович**

Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского  
университета

### **АННОТАЦИЯ:**

Болезнь Гоше — наследственное лизосомальное заболевание, обусловленное дефицитом фермента глюкоцереброзидазы. Это приводит к накоплению глюкоцереброзида в макрофагах, вызывая поражение печени, селезёнки, костной системы и других органов. Патоморфологические исследования выявляют характерные изменения в тканях и органах, что позволяет уточнить диагноз и прогнозировать течение болезни. Цель статьи — рассмотреть клиничко-патоморфологические особенности болезни Гоше, выявить типичные морфологические проявления и их связь с клинической картиной, а также значение патоморфологии для диагностики и терапии.

**КЛЮЧЕВЫЕСЛОВА:**болезнь Гоше, лизосомальные болезни, наследственные заболевания, патоморфология, макрофаги, печень, селезёнка, костная система.

### **Введение:**

Болезнь Гоше является одним из наиболее изученных лизосомальных заболеваний и проявляется в раннем детском возрасте, хотя возможны варианты дебюта во взрослом возрасте. Заболевание обусловлено мутацией в гене **GBA**, что приводит к дефициту фермента глюкоцереброзидазы и накоплению его субстрата — глюкоцереброзида — в макрофагах.

Клиническая картина болезни зависит от формы:

- Тип 1 (не нейропатический) — наиболее распространённый вариант; характеризуется гепатоспленомегалией, костными поражениями, тромбоцитопенией и анемией.
- Тип 2 (острый нейропатический) — проявляется тяжёлой неврологической симптоматикой в младенчестве; быстро прогрессирует.
- Тип 3 (хронический нейропатический) — сочетает признаки типа 1 с постепенным неврологическим поражением.

Патоморфологические изменения при болезни Гоше носят характер системного поражения органов и тканей, и их изучение позволяет уточнить форму болезни, тяжесть течения и прогноз.

### **Основная часть:**



**1.**

Болезнь Гоше развивается вследствие дефекта фермента глюкоцереброзидазы, который приводит к накоплению глюкоцереброзида в макрофагах (так называемых «клетках Гоше»). Эти клетки имеют большое количество цитоплазматических включений, придающих им характерный вид «бумажной гофрированной» цитоплазмы под микроскопом.

Накопление макрофагов в органах вызывает их гипертрофию и функциональные нарушения. В костной системе это ведет к остеопорозу, инфарктам костного мозга, деформации костей и патологическим переломам.

**2. Патоморфологические изменения по органам:**

**2.1.**

Макроскопически печень увеличена, плотная, с гладкой или слегка бугристой поверхностью.

Микроскопически выявляются:

- скопления клеток Гоше в синусоидах и портальных трактах;
- баллонная дистрофия гепатоцитов;
- очаговые воспалительные инфильтраты;
- в тяжёлых случаях — фиброз и цирротические изменения.

Функциональные проявления включают желтуху, гипопроотеинемию и нарушения свертываемости крови.

**2.2.**

Селезёнка увеличена (спленомегалия), плотная, с выраженной паренхиматозной гиперплазией. Микроскопически:

- массивное накопление клеток Гоше в красной пульпе;
- сдавление нормальной ткани органа;
- очаговый фиброз;
- снижение функциональной активности, что проявляется тромбоцитопенией и анемией.

**2.3.**

**Костная**

**система:**

Костные поражения включают:

- остеопению и остеосклероз;
- инфаркты костного мозга;
- патологические переломы и деформации;
- на рентгенограмме — «симптом удушенной кости» и трещины в метафизах.

**2.4.**

**Лёгкие**

**и**

**сердечно-сосудистая**

**система:**

Накопление клеток Гоше в лёгких проявляется лёгочным фиброзом и



интерстициальной инфильтрацией. Сердечно-сосудистые изменения обычно вторичные и связаны с анемией и гиперспленизмом.

### 2.5.

### Нервная

система:

Неврологические проявления зависят от формы болезни:

- При типе 1 неврологическая симптоматика обычно отсутствует.
- При типах 2 и 3 — атрофия нейронов, демиелинизация, накопление липидов в макрофагах ЦНС, что сопровождается спастичностью, судорогами, задержкой психомоторного развития.

### 3.

### Клиническо-патоморфологическая

корреляция:

Сопоставление клинических и морфологических данных имеет большое значение для диагностики:

- Спленомегалия и тромбоцитопения объясняются инфильтрацией красной пульпы селезёнки клетками Гоше.
- Гепатомегалия и нарушения функции печени соответствуют морфологическим изменениям гепатоцитов и скоплению макрофагов.
- Костные деформации и переломы объясняются поражением костного мозга и остеопенией.
- Неврологические проявления зависят от степени вовлечения центральной нервной системы клетками Гоше.

Такая корреляция помогает прогнозировать течение болезни, выбирать оптимальные терапевтические подходы, включая ферментозаместительную терапию и диетические рекомендации.

### Заключение:

Болезнь Гоше — мультисистемное наследственное заболевание с характерными клинико-патоморфологическими особенностями. Патоморфологические исследования выявляют скопление клеток Гоше в печени, селезёнке, костях и нервной системе, что подтверждает диагноз и помогает оценить тяжесть поражения. Ранняя диагностика, сочетание клинической и морфологической информации, а также своевременное лечение имеют решающее значение для улучшения прогноза у пациентов. Комплексное изучение клинико-патоморфологических проявлений позволяет разрабатывать индивидуализированные терапевтические стратегии и предотвращать осложнения заболевания.

### ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Zimran A., Elstein D., Altarescu G. Gaucher Disease – Clinical, Laboratory, and Therapeutic Aspects. — Haifa: Karger, 2017. — 320 p.



2. Mistry P.K., Lopez G., Schiffmann R. Gaucher Disease: Pathophysiology and Clinical Manifestations. — *Blood Rev.*, 2016, Vol. 30, pp. 453–463.
3. Pastores G.M., Hughes D.A., Kaplan P. Gaucher Disease. — Oxford: Oxford University Press, 2015. — 400 p.
4. Zimran A., Rosenbloom B.E. Pathology of Gaucher Disease. — *Hematology/Oncology Clinics of North America*, 2018, Vol. 32, Issue 2, pp. 277–292.
5. Артамонов А.П., Лобанов А.А. Лизосомальные болезни у детей: клинико-патоморфологические аспекты. — М.: Медицина, 2019. — 278 с.