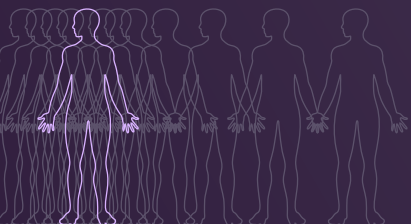


GD1 typ nieneuronopatyczny (postać dorosłych) **GD2** postać ostra neuronopatyczna (postać niemowlęca) **GD3** postać podostra neuronopatyczna (postać młodzieńcza)

CHOROBA GAUCHERA

Jest chorobą ultraradką (występuje rzadziej, niż z częstotliwością 1 na 50 000 urodzeń).



Należy do lizosomalnych chorób spichrzeniowych.



chromosom 1 z kopiami genu wadliwie kodującego enzym beta-glukocerebrydazę od obydwójga rodziców

Jest uwarunkowana genetycznie i dziedziczona w sposób autosomalny recesywny.

MATKA **OJCIEC**
NOSICIELKA **NOSICIEL**

DZIECKO **DZIECKO** **ZDROWE** **CHORE**
NOSICIEL **NOSICIEL** **DZIECKO** **DZIECKO**

gromadzenie się nierozłożonych substancji tłuszczowych w narządach

OBJAWY:

nieprawidłowości narządu wzroku *

ataki drgawkowe *

niedokrwistość (anemia) *

małopłytkowość *

bóle kostne, łamliwość kości

osłabienie; uczucie zmęczenia;

zaburzenia poznawcze, demencja *

powiększenie wątroby i/lub śledziony (organomegalia)

zaburzenia krzepnięcia *

krwawienia, wylewy podskórne, obfite miesiączki (hypermenorrhoea)

* U niektórych pacjentów, w zależności od typu choroby.