

Болезнь Гоше — **аутосомно-рецессивное заболевание**, обусловленное мутацией в локусе глюкоцереброзидазы (GBA, 1q21-q31). Дефицит фермента вызывает накопление глюкоцереброзида в фагоцитах, реже — в нейронах. Поражённые клетки (клетки Гоше) приобретают характерный вид. Это крупные клетки сферической формы с сетчатой цитоплазмой, её сравнивают со «смятым шёлком». Клетки дают слабо положительную реакцию с суданом III и резко положительную ШИК-реакцию. Клетки Гоше обнаруживают в печени, селезёнке, лимфатических узлах, миндалинах, тимусе, лёгких. В селезёнке — резко выраженные признаки кровоизлияния (гиперспленизма). При электронной микроскопии видны удлинённые и раздутые лизосомы, содержащие липиды. Выделяют I, II и III типы болезни Гоше.

□ I тип болезни Гоше — хронический висцеральный, его встречаются наиболее часто (около 80% случаев). Заболевание начинается в детстве. Характерны прогрессирующая выраженная спленомегалия с гиперспленизмом, [гепатомегалия](#), остеопороз и патологические переломы, связанные с атрофией костей в местах скопления в костном мозге клеток Гоше.

□ II тип болезни Гоше (инфантильная форма, или острая нейронопатия). Характерно преимущественное поражение ЦНС, начиная с грудного возраста, а также гепато- и спленомегалия. Смерть наступает не позднее, чем через 2 года после начала заболевания.

□ III тип болезни Гоше — промежуточный между I и II типами. Заболевание обычно начинается в юношеском возрасте. У пациентов возникают и системные поражения, характерные для I типа, и прогрессирующие изменения в ЦНС, характерные для II типа.

Обнаружение клеток Гоше в биоптатах или аутопсийном материале позволяет заподозрить заболевание, однако похожие клетки могут быть обнаружены и при других заболеваниях. Специфической считают электронно-микроскопическую картину.

Интересные статьи:

- 1) [Осложнения инфаркта миокарда и исходы](#)

- 2) [Облитерирующий тромбангиит](#)

- 3) [Патоморфоз хронического бронхита](#)