

Prikaz slučaja

UDC: 616.411-006.32:616.33-006.6

doi: 10.5633 / amm.2024.0212

GOŠEOVA BOLEST TIP 1 I KARCINOM ŽELUCA:
PRIKAZ SLUČAJA

Ivana Golubović^{1,2}, Miodrag Vučić^{2,3}, Goran Marjanović^{2,3}, Irena Čojbašić^{2,3}, Vesna Nikolić², Miljan Krstić^{3,4}, Milan Lazarević^{3,5}, Aleksandar Bojanović^{1,6}, Bojana Stamenković^{3,7}, Andrijana Mladenović^{1,2}, Milica Bjelaković^{1,8}, Miloš Janković⁹

¹Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, student doktorskih studija, Niš, Srbija

²Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za hematologiju, alergologiju i kliničku imunologiju, Niš, Srbija

³Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, Niš, Srbija

⁴Univerzitetski klinički centar, Centar za patologiju i patološku anatomiju, Niš, Srbija

⁵Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za kardiovaskularnu hirurgiju, Niš, Srbija

⁶Univerzitetski klinički centar Niš, Centar za radiologiju, Niš, Srbija

⁷Institut za lečenje i rehabilitaciju „Niška Banja“, Niš, Srbija

⁸Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za hepatogastroenterologiju, Niš, Srbija

⁹Opšta bolnica Pirot, Pirot, Srbija

Kontakt: Ivana Golubović

Bulevar dr Zorana Đinđića 48, 18000 Niš, Srbija

E-mail: drivanagolubovic@gmail.com

Gošeoova (Gaucher) bolest (GB) jeste lipozomalna bolest nakupljanja koja se nasleđuje autozomno-recesivno. U osnovi bolesti nalazi se mutacija gena koji kodira enzim glukocerebrosidazu. Klinička podela GB-a na tip 1, 2 i 3 zasniva se na odsustvu (tip 1) ili prisustvu (tip 2 i tip 3) manifestacija od strane centralnog nervnog sistema. Sa ciljem postavljanja definitivne dijagnoze određuju se nivo β -glukozocerebrosidaze u leukocitima i vrednost hitotriozidaze u serumu. Analiza genotipa od pomoći je u proceni tipa i težine bolesti. Od 1991. godine Gošeoova bolest leči se enzimskom supstitucionom terapijom (EST). U ovom radu prikazuju se kliničke karakteristike bolesnice sa tipom 1 Gošeoove bolesti kojoj je bolest dijagnostikovana novembra 2004. godine na Institutu za hematologiju Univerzitetskog kliničkog centra Srbije. Bolesnica je bila heterozigotni nosilac mutacije N307S. Februara 2006. godine započeto je lečenje imiglucerazom (Cerezyme[®]), sa dozom od 30 U po kilogramu telesne težine i. v. na svake dve nedelje. Iako je posle 24 meseca terapije zabeleženo značajno poboljšanje stanja bolesnice, ona se žalila na mučninu, nagon na povraćanje i bolove u epigastrijumu. Urađeni su multidetektorska kompjuterizovana tomografija (engl. *multislice computed tomography* – MSCT) gornjeg abdomena i ezofagogastroduodenoskopija sa biopsijom promene u želucu. Patohistološki (PH) nalaz promene u želucu ukazao je na postojanje adenokarcinoma želuca. Urađena je totalna gastrektomija sa splenektomijom i holecistektomijom. PH nalaz je pokazao da je posredi *adenocarcinoma ventriculi intramucosum* (early cancer). Bolesnica je posle hirurške intervencije nastavila enzimsku supstitucionu terapiju imiglucerazom. Kod obolelih od GB-a povećan je rizik od nastanka malignih bolesti, najčešće limfoproliferativnih, mada je opisana i pojava solidnih tumora (npr. hepatocelularni karcinom). Prema našim saznanjima, Gošeoova bolest udružena sa karcinomom želuca retko se pominje u literaturi.

Acta Medica Medianae 2024; 63(2):87-95.

Ključne reči: Gošeoova bolest, enzimska supstitucionna terapija, imigluceraza, karcinom želuca

"This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) Licence".