

PRIMENA ENZIMSKE SUPSTITUCIONE TERAPIJE KOD PACIJENATA SA GOŠEOVOM BOLESTI TIP 1: ISKUSTVA JEDNOG CENTRA

*Ivana Golubović^{1,2}, Miodrag Vučić^{1,3}, Irena Čojbašić^{1,3}, Milan Lazarević^{2,4},
Vesna Nikolić^{1,2}, Andrijana Pejčić^{1,2}*

¹Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za hematologiju, alergologiju i kliničku imunologiju,

²Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, student doktorskih studija, Niš, Srbija

³Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, Niš, Srbija

⁴Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za kardiovaskularnu hirurgiju, Niš, 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, a u njenoj osnovi je mutacija gena koji kodira enzim glukocerebrozidazu. Do nagomilavanja glukocerebrozida u makrofazima jetre, slezine, koštane srži, a ređe u plućima i u drugim organima, dolazi usled smanjene sinteze enzima, nedostatka ili poremećaja funkcije enzima ili deficita sapozina C (aktivatora enzima). Klinička podela GB-a zasniva se na odsustvu (tip 1) ili prisustvu (tip 2 i tip 3) manifestacija u centralnom nervnom sistemu. Nivo β -glukozocerebrozidaze u leukocitima i vrednost hitotriozidaze u serumu određuju se radi postavljanja definitivne dijagnoze Gošeoove bolesti. Nagomilavanje glukocerebrozida izazvava komplikacije u većem broju organa (anemiju, trombocitopeniju, hepatomegaliju, splenomegaliju, skeletne i neurološke promene). Za lečenje Gošeoove bolesti od 1991. godine koristi se enzimsko supstituciono terapija. Cilj ovog rada bio je da predstavi rezultate lečenja pacijenata sa Gošeoovom bolesti tipa 1 na Klinici za hematologiju, alergologiju i kliničku imunologiju Univerzitetskog kliničkog centra Niš primenom taligluceraze alfa kao enzimsko supstituciono terapije. Od januara 2016. godine do januara 2025. godine primenom taligluceraze alfa lečeno je pet pacijenata sa Gošeoovom bolešću tipa 1. Kod ovih pacijenata nije bilo odgovora na prethodnu terapiju ili je pak donacija leka bila obustavljena. Svi ovi pacijenti dobro su reagovali na terapiju i nije bilo neželjenih efekata. Zapaženo je da primena taligluceraze alfa dovodi do značajnog smanjenja anemije, trombocitopenije i organomegalije, kao i do poboljšanja statusa kostiju.

Acta Medica Medianae 2025; 64(4):80–86.

Ključne reči: Gošeoova bolest, enzimsko supstituciono terapija, taligluceraza alfa

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