

Обращаем ваше внимание, что в Российской Федерации действует бесплатная программа диагностики болезни Гоше (E75.2) – наследственной ферментопатии из группы лизосомных болезней накопления, при этом пациенты с данным заболеванием получают бесплатную, высокоэффективную заместительную ферментную терапию в рамках государственной программы 14 ВЗН (с 2007 года и по настоящее время).

Следует отметить, что характерными проявлениями болезни Гоше 1 типа являются спленомегалия, гепатомегалия и 1-3 ростковая цитопения, наиболее часто – тромбоцитопения. Анализ российского Регистра взрослых пациентов с болезнью Гоше показал, что около 10 % пациентов до установления диагноза длительно наблюдались у гастроэнтерологов и/или терапевтов с ложным диагнозом цирроза печени.

Учитывая вышеизложенное, рекомендуем проводить лабораторную диагностику болезни Гоше по сухому пятну крови (биохимический и молекулярный анализ) у находящихся под вашим наблюдением пациентов с симптомокомплексом «сплено- и/или гепатомегалия + тромбоцитопения»).

Информация о правилах забора материала и способах отправки образцов в диагностическую лабораторию предоставляется бесплатно по телефону горячей линии: 8-800-100-28-55

Своевременная диагностика и лечение болезни Гоше позволяют избежать развития необратимых осложнений и способствуют рациональному использованию бюджетных средств, предназначенных для лечения пациентов, страдающих данным заболеванием.

*Главный гастроэнтеролог МЗ РФ, академик РАН, профессор, д.м.н.*

*Ивашкин Владимир Трофимович*

