

GAUCHEROVA BOLEST
- DIFERENCIJALNA DIJAGNOZA U PEDIJATRIJSKOJ REUMATOLOGIJI
GAUCHER DISEASE
- A DIFFERENTIAL DIAGNOSIS IN PAEDIATRIC RHEUMATOLOGY

Lana Tambić-Bukovac¹ ♦ Marija Jelušić¹ ♦ Kristina Potočki² ♦ Ivan Malčić¹ ♦ Ivo Barić¹

Gaucherova bolest javlja se u tri oblika kojima su zajednički manjak lizosomne glukocerebrosidaze i nakupljanje glukocerebrozida u visceralnim organima. Tip 1 (kronični tip) klinički se očituje hepatosplenomegalijom, anemijom, trombocitopenijom, sklonosti krvarenju, promjenama na kostima, te katakad leukopenijom i plućnom bolešću.

Prikazujemo djevojčicu u dobi od 8 godina u koje je postavljena dijagnoza Gaucherove bolesti tip 1 nakon gotovo pet godina obrade u različitim bolnicama. U dobi od 2,5 godine po prvi put je liječena u našoj Klinici zbog limfadenitisa na vratu i ubrzane sedimentacije. Od treće godine života redovito se kontrolira u Hematološkoj ambulanti zbog anemije i splenomegalije, uz ubrzanu sedimentaciju nedokazane etiologije, zbog čega je u jednom navratu 2001. godine obrađivana i na našem Reumatološkom odjelu, pod sumnjom na mezenhimopatiju. Učinjenom obradom nije nađeno elemenata za postavljanje takve dijagnoze. Na redovitim kontrolama kod hematologa

perzistira blaža anemija, umjereno ubrzana sedimentacija, bez sigurnih parametara za talasemiju (koja anamnestički postoji u obiteljskoj anamnezi). U dobi od 8 godina djevojčica je po treći puta hospitalizirana radi značajne anemije (Hb 82, Hct 0,23), trombocitopenije ($103 \times 10^9/l$), limfocitoze (ly 80%) uz ubrzanu sedimentaciju (110 mm/h) i normalnu vrijednost C-reaktivnog proteina ($<2,0$ mg/l). U punknatu koštane srži nađu se karakteristične stanice za Gaucherovu bolest. Snižena katalitička koncentracija b-glukozidaze u homogenatu leukocita i izrazito visoka katalitička koncentracija serumske hitotriozidaze potvrdile su dijagnozu Gaucherove bolesti.

Smatramo da bi Gaucherova bolest tip 1 trebala biti uključena u diferencijalnu dijagnozu u pedijatrijskoj reumatologiji budući da se očituje anemijom, trombocitopenijom, hepatomegalijom i promjenama na kostima koji su uobičajeni znaci reumatoloških bolesti u djece.

Ključne riječi: Gaucherova bolest, pedijatrijska reumatologija