



_____ № _____

На № _____ от _____

Уважаемые коллеги!

В Российской Федерации действует бесплатная программа диагностики болезни Гоше (E75.2) - наследственной ферментопатии из группы лизосомных болезней накопления. С 2007 г. пациенты с данным заболеванием получают бесплатную, высокоэффективную заместительную ферментную терапию в рамках государственной программы «7/14 высокочатратных нозологий».

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 (ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России) показал, что почти 10% пациентов до установления диагноза длительно наблюдались у гастроэнтерологов и терапевтов с неправильным диагнозом цирроза печени.

В соответствии с этим, рекомендуем провести лабораторную диагностику (биохимический и молекулярный анализ клеток крови) болезни Гоше у пациентов с симптомокомплексом «сплено-и/или гепатомегалия + тромбоцитопения», находящихся под Вашим наблюдением. Лабораторная диагностика проводится по сухому пятну крови.

Информация о правилах забора диагностического 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 данного заболевания и способствуют рациональному использованию бюджетных средств, предназначенных для лечения пациентов с болезнью Гоше.

Президент Российской гастроэнтерологической ассоциации,
Академик РАН, профессор

Ивашкин В.Т.