

« » 15 2013 .

, /
/
, EMBASE MEDLINE.

5

;

(.1).

1.

1A. *	-
1B.	(, -), (), ,
1C.	,
2A.	-
2B.	(, -), (), ,
2C.	,

*

() -

-D-

(,)

-10: 75.5

1:40000 - 1:70000.

- (

)

1:450 - 1:1000.

(≤ 30%

)

().

:

1q21.

300

60%

: N370S, L444P, 84GG, IVS2+1.

N370S

« »

(, ,

)

3

:

• 1 - - ()

• 2 - ,

• 3 - .

2 3 ,

1

0 60 .

1

(

),

1:

-
-
-
-
-

(,)

-
-
-
-
-

(.2)

-D-

6%

-
-
-
-
-
-
-

1.

2.

- , 3.
- , 3.

- ;
- ;
- ;
- ;
- ;
- ;

()

(1B)

1
(3),
(2B).

(),

14

—

1 ,
(60 / /);

—

1 ,

—

) - 60 / 1 (120 / /);
3 - 120 / 1 (240 / /).

2013 .

()..

60 /

1,

3

2

(2),

1

(),

-
-
-
-
-

« ».

1,

(International Collaborative Gaucher

Group).

1 3 ,

(,) - 1 6 ,

(.3).

1 .

1 4 .

18 .

1 2 .

2 ;

1 .

1 3

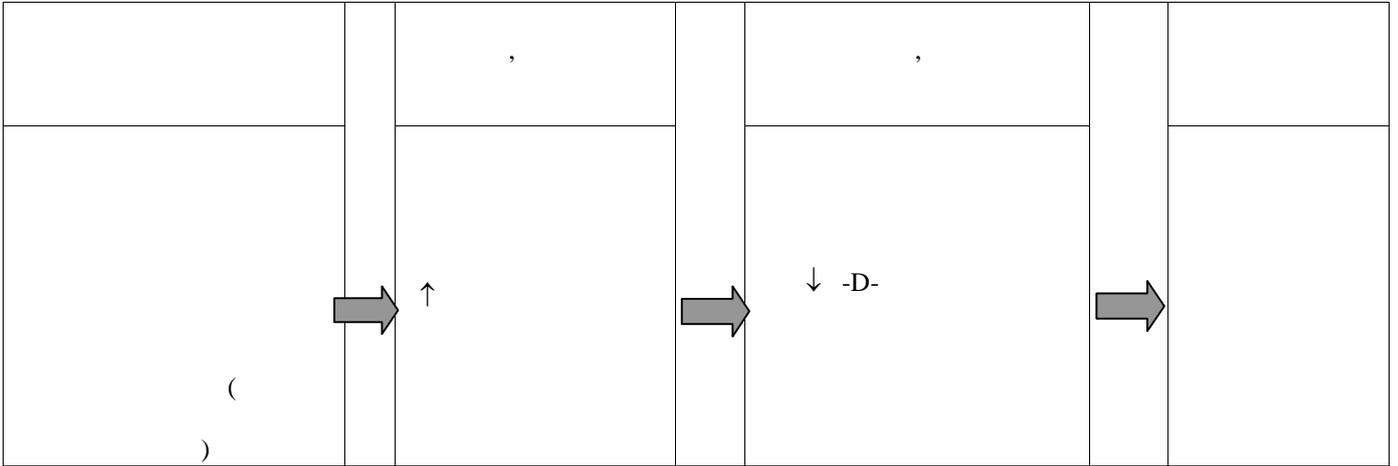
2

(

1-2

).

2.



3.

	3	6	12	
	✓			✓
	✓			✓
,		✓		✓
	✓			✓
		✓		✓
		✓		✓
			✓	✓
			✓	✓
			✓	✓