

ТЕЗАУРИСМОЗЫ С КАРДИОАНГИОПАТИЕЙ

Ураков К.Н. - асс.

*Самаркандский государственный
медицинский университет*

Тезауризмозы (thesaurismoses от греческого клад, хранилище) или болезни накопления - группа заболеваний, характеризующихся нарушениями обмена веществ с патологическим накоплением и отложением в различных тканях организма продуктов метаболизма. Заболевание чаще наследуется по аутосомно - рецессивному типу и проявляется, так правило, в детском возрасте. У больных, носителей либо отсутствует ген, ответственный за синтез фермента, либо - отсутствует ген регулятор. Многообразие форм тезауризмозов зависит от частичного или тотального дефекта лизосомальных ферментов.

Как показали исследования последних лет, отдельные группы сходных, но далеко не идентичных форм тезауризмозов, отличаются друг от друга видом ферментной недостаточности. Следовательно, к настоящему времени уже известно, что многие формы тезауризмозов биохимически гетерогенны. Тезауризмозы чаще проявляются уже в первый год жизни, сопровождаются, как правило, нарастающими симптомами поражения ЦНС, отсталостью общего физического развития, гепато - и спленомегалией. Хотя для большинства тезауризмозов прогноз неблагоприятный, при этиологически правильной верификации недостающего фермента, каузальная энзимотерапия способствует продлению жизни больных, что изменяет прогноз этих тяжелых страданий. Большое значение для этого имеет ультраструктурное исследование, так как, оно позволяет выявить внутриклеточные включения - ламеллярных структур, зубровидных телец, вакуолизацию лизосом и другие, которые не выявляются при световой микроскопии. Тем не менее, достоверный результат ферментной недостаточности имеет решающее значение.

Ретроспективный анализ архивного материала патологоанатомического отделения клиники СамГМУ за прошлые 30 лет (1981-2010 гг) показали, что в 37 случаях причиной смерти послужили различные формы тезауризмозов. Возраст умерших от 3 до 17 лет, 31 - мужского и 6 - женского пола. Нужно особо констатировать тот факт, что только в одном из 37 случаев (2,6%) проведено биохимическое исследование на предмет определения фермента и установлен дефект В - липопротеиновой системы. Во всех остальных 36 случаях анализ состояния ферментных констиляций не было проведено. И

что немаловажно, de facto правильный диагноз болезни накопления (тезауризмоз) установлен только в 12 случаях, а во всех остальных 24 случаях констатировано расхождение диагнозов. Поэтому в данном сообщении приводим случай смерти от тезауризмоза, больного 17 лет, с установленным дефектом фермента.

Из анамнеза выяснилось, что мальчик болен с 5 летнего возраста. Отставал в физическом развитии, прорезывание и смена зубов отставали, пошел в школу с 10 лет, часто был подвержен простудным заболеваниям. Хотя и с первых лет находился под наблюдением педиатра, но семейно - наследственный характер патологии не был заподозрен. С 8 лет лечили от ревматизма, так как были частые ангины и проблемы с сердцем. Только к 13 годом родители свозили в один из городов СНГ, где по биохимическим анализом выявили дефект В - липопротеиновой системы. Юноша умер в терапевтическом отделении клиники СамГМУ.

При аутопсии обнаружено тяжелое поражение аорты и крупных артерий по типу атеросклероза, с многочисленными атероматозными бляшками и изъязвлениями, ксантоматоз клапанов сердца, ксантоматоз кожи у основания пальцев руки, позади локтевой поверхности обеих рук и коленного сустава с обеих сторон. Смерть юноши наступила от прогрессирующей сердечной недостаточности из-за склеротического поражения клапанов.

Установлен патологоанатомический диагноз: врожденный, семейный, гиперхолестеринемический ксантомоз сердца, сосудов и кожи (дефект фермента В - липопротеиновой системы).

В заключение необходимо отметить, что тезауризмозы многочисленны, в каждом из них наблюдается преимущественное поражение конкретных систем и органов, и для каждого их них характерен недостаток определенного лизосомального фермента. При ранней диагностики и раннем начале ферментотерапии возможно продление жизни больных. Для этого требуется установление вида тезауризмоза и определение недостающего фермента в тканях.