

*Есипович А. В.*

## **МОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА НЕКОТОРЫХ ЛИЗОСОМАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЕЙ У ДЕТЕЙ И СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ ИХ ДИАГНОСТИКИ**

*Научные руководители Михневич Е. П., канд. мед. наук, доц. Клецкий С. К.*

*Кафедра патологической анатомии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск,*

*Городское клиническое патологоанатомическое бюро, г. Минск*

Лизосомальные болезни накопления относятся к орфанным заболеваниям. В педиатрической практике среди данной группы заболеваний с наибольшей частотой встречаются мукополисахаридозы (МПС), которые относятся к группе наследственных лизосомных болезней накопления. Данная группа заболеваний характеризуется рядом общих морфологических признаков - накоплением гликозаминогликанов (ГАГ) в лизосомах клеток внутренних органов и стенке сосудов. Верификация основывается на микроскопических, биохимических, медико-генетических методах исследования.

Нами был изучен секционный случай МПС I типа, верифицированный биохимическим и молекулярно-генетическим методами исследования. При макроскопическом исследовании были выявлены следующие морфологические признаки: задержка роста, диспропорциональное строение скелета, грубые черты лица, редкие зубы с дистрофией эмали, макроглоссия, гипертелоризм глаз, запавшее переносье, помутнение роговицы, низкорасположенные ушные раковины, костные деформации, тугоподвижность суставов, гипертрихоз, гепатоспленомегалия, паховая грыжа. При гистологическом исследовании секционного материала были выявлены характерные «пенистые» клетки в печени, селезенке, головном мозге (ганглиозные клетки), лимфатических узлах (ретикулярные клетки), тимусе (макрофаги), клапанах сердца, интима аорты, коронарных сосудах.

Еще одной группой заболеваний, относящейся к лизосомальным болезням накопления, относят муколипидозы, характеризующиеся отложением ГАГ и липидов. Данная группа орфанных заболеваний не только имеет поразительное внешнее сходство с мукополисахаридозами, но и занимает по частоте второе место после них.

Нами был изучен случай прерывания беременности по медико-генетическим показаниям (на основании данных УЗИ, в дальнейшем при морфологическом исследовании плода был выставлен: системная скелетная дисплазия: chondrodysplasia punctata (в ГУ «РНПЦ Мать и дитя»). На исследование был прислан фрагмент плацентарной ткани со следующими морфологическими изменениями: бледноокрашенные ворсины с диффузной выраженной вакуолизацией клеток синцитиотрофобласта, клеток Гофбауэра-Кашенко и вневорсинчатого трофобласта, очаговое обызвествление базальных мембран ворсин, а проведенный медико-генетический анализ подтвердил наличие данного заболевания. Подобные изменения плаценты описаны и при других наследственных нарушениях обмена. Они являются характерными, но не специфическими и не позволяют установить диагноз конкретного заболевания, для диагностики которого необходимо генетическое исследование. При медико-генетическом исследовании был выставлен диагноз муколипидоза (ПА/В).

Таким образом, можно сделать выводы, что задачами патологоанатомического исследования в данных наблюдениях были:

1. Подтверждение морфологического фенотипа медико-генетического анализа.
2. Рекомендации по раннему проведению биохимического и медико-генетического анализа при характерных изменениях в плаценте.