

Николаева Е.А., Раимова А.Т.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С БОЛЕЗНЬЮ НИМАНА-ПИКА ТИП А/В И АНОМАЛИЕЙ АРНОЛЬДА-КИАРИ

Научный руководитель: д-р мед. наук, проф. Камалова А.А.

Кафедра госпитальной педиатрии

Казанский государственный медицинский университет, г. Казань

Актуальность. Болезнь Нимана-Пика – группа аутосомно-рецессивных заболеваний, связанных со спленомегалией, тромбоцитопенией, переменным неврологическим дефицитом и накоплением липидов, включая сфингомиелин и холестерин. Общая распространенность типов А и В вместе взятых оценивается в 1:250000.

Цель: представление клинического случая пациента с болезнью Нимана-Пика тип А/В и аномалией Арнольда-Киари.

Материалы и методы. Курация пациента, анализ истории болезни, работа с медицинской документацией, обзор медицинской литературы.

Результаты и их обсуждение. Пациент М., 13 лет. Поступил в педиатрическое отделение ГАУЗ «ДРКБ МЗ РТ» для определения дальнейшей тактики ведения. Из анамнеза известно, что в 2 года во время профилактического осмотра у ребенка была выявлена спленомегалия и тромбоцитопения. Далее каждые 3-4 месяца повторяли УЗИ, размеры селезенки нарастали, тромбоцитопения сохранялась. В 3 года стационарное обследование по поводу спленомегалии и тромбоцитопении неясной этиологии, частых ОРВИ. В пунктате костного мозга обнаружены пенистые макрофаги (клетки Нимана-Пика?). На УЗИ органов брюшной полости – спленомегалия (95 x 51 мм). Предварительно был выставлен диагноз: Болезнь накопления (Нимана-Пика?). По данным энзимодиагностики, были исключены болезнь Гоше и GM1-ганглиозидоз, обнаружено значительное повышение активности фермента хитотриозидазы (861 нМ/мг/час) и резкое снижение активности сфингомиелиназы (0,04 нГ/мг/час). Патогенных мутаций в гене NPC1 (болезнь Ниманна-Пика тип С) не обнаружено. ТанDEMная масс-спектрометрия: повышена концентрация лизосфингомиелина и лизосфингомиелина – 509. На РКТ признаки диффузного поражения интерстициальной ткани легких, небольшое увеличение единичных бронхопульмональных лимфоузлов. В 8 лет проведен полный анализ гена SMPD1, выявлены мутации, подтверждающие диагноз болезнь Нимана-Пика тип А/В. В этот же период на МРТ головы выявлена каудальная дистопия миндалин мозжечка ниже большого затылочного отверстия до 7 мм – синдром Арнольда-Киари 1 степени. В 11 лет пациент поступил в стационар с жалобами на периодические носовые кровотечения и ночной энурез. В коагулограмме: АЧТВ – 41,8 сек., ПВ – 12,6 сек., ПА по Квику – 73,2%, фибриноген 2,14 г/л, МНО – 1,07. Фактор XII – 38% (50-150%). Объективный статус на момент поступления: печень при пальпации: +1 см, селезенка: +4 см. В общем анализе крови тромбоцитопения ($109 \cdot 10^9/\text{л}$). Заключение невролога: мышечный тонус диффузно умеренно снижен; пяточно-коленную пробу выполняет с легкой дисметрией; в усложненной пробе Ромберга – покачивается; адиадохокинез, больше слева. Выставлен клинический диагноз: Болезнь Нимана - Пика тип А/В. Вторичное интерстициальное поражение легких. Аномалия Арнольда-Киари 1 ст. Дефицит XII фактора свертывания крови легкой степени. На данный момент пациент ожидает проведение федерального консилиума для назначения ферментозаместительной терапии препаратом Олипудаза-альфа.

Выводы: уникальность и сложность представленного случая заключается в сочетании у ребенка редкого наследственного заболевания обмена – болезни Нимана-Пика тип А/В и аномалии Арнольда-Киари. Эти заболевания сопровождаются развитием схожих неврологических проявлений, что требует дифференциальной диагностики, командного подхода с наблюдением невролога и нейрохирурга, а также инструментального мониторинга с целью ранней диагностики специфических изменений при болезни Нимана-Пика А/В и прогрессирования аномалии Арнольда-Киари.