

КЛИНИКО-МОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА БОЛЕЗНИ ГОШЕ

Марковцов И.А.

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь

Кафедра патологической анатомии

Научный руководитель – д-р мед. наук, проф. Силяева Н.Ф.

Болезнь Гоше (глюкозилцерамидный липидоз) – наследственная ферментопатия, в основе которой лежит дефицит фермента β -глюкоцереброзидазы, что ведет к накоплению глюкозилцерамида в клетках ретикулоэндотелиальной системы, которые увеличиваются в размерах, ядро смещается к периферии, цитоплазма приобретает пенистый вид и голубой оттенок, называются они клетками Гоше. Заболевание сопровождается накоплением клеток Гоше в селезенке, лимфатических узлах, печени, что сопровождается их увеличением, а также в костном мозге, во внутренних органах и головном мозге, вызывая поражение центральной нервной системы (1).

Цель исследования – клиничко-морфологический анализ летального наблюдения болезни Гоше, диагностированной постмортально.

Материалы и методы. Материалом для исследования явились протокол патологоанатомического вскрытия и данные гистологического исследования органов умершей.

Результаты. Наблюдение касается девочки 17 лет, у которой с 6-летнего возраста отмечены неврологические расстройства, эпилептический синдром, задержка интеллектуального развития, по поводу чего она неоднократно находилась на стационарном лечении в детских больницах г. Минска и г. Гродно. В 10-летнем возрасте девочке был выставлен диагноз: подострый прогрессирующий диффузный энцефалит. В 14 лет она перенесла перелом бедра.

Состояние пациентки резко ухудшилось за неделю до последней госпитализации, когда появились кашель, слабость, высокая температура тела, периодически – клонико-тонические судороги. На третьи сутки после госпитализации пациентка умерла. Клинический диагноз: Сепсис. Двусторонняя очаговая пневмония. ДН 111. Диссеминированный туберкулез легких? БК-. Подострый диффузный энцефалит с выраженными пирамидными, экстрапирамидными, интеллектуально-мнестическими нарушениями и эпилептическим синдромом. Миокардиодистрофия. Кахексия.

Патологоанатомический диагноз: врожденный липоидоз (болезнь Гоше), подострая ювенильная нейровисцеральная форма с поражением центральной нервной системы, селезенки, печени, лимфатических узлов, костного мозга и легких. Двусторонняя крупноочаговая гнойная пневмония.

Выводы. Таким образом, причиной смерти пациентки явились интоксикация и легочно-сердечная недостаточность, обусловленные основным заболеванием – болезнью Гоше и присоединившейся двусторонней крупноочаговой гнойной пневмонией. При этом основное заболевание - болезнь Гоше – диагностировано только посмертно на основании обнаружения скоплений клеток Гоше в лимфатических узлах, селезенке, печени, костном мозге, легких и в головном мозге.

При клинико-анатомическом анализе наблюдения обращает на себя внимание тот факт, что девочка, неоднократно проходившая лечение в детских стационарах республики, не была осмотрена в медико-генетическом центре. Клиническая диагностика и верификация вида липидоза основывается на биохимическом исследовании, выявляющем дефицит фермента глюкоцеребродиазы в лейкоцитах периферической крови. Прижизненная диагностика болезни Гоше может также основываться на биопсийном исследовании увеличенных лимфатических узлов или печени, где определяются скопления крупных липидосодержащих макрофагов - клеток Гоше.

Литература:

1. Лапотентова Е.С. Болезнь Гоше: патогенез, клиника, диагностика и лечение // Здоровоохранение. 2011. - №3. – с.38-45.

ОСОБЕННОСТИ МЕТАБОЛИЗМА У БОЛЬНЫХ С ОСТРОЙ И ХРОНИЧЕСКОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

Мармыш С.С.

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь

Кафедра общей хирургии

Научный руководитель – к.м.н., доц. Милешко М.И.

Актуальность: Расстройство артериального кровообращения занимает лидирующую позицию среди заболеваний. В формировании расстройств гемодинамики сосудов нижних конечностей важную роль играют аминергические процессы [1]. В связи с этим нами проведено исследование спектра биогенных аминов их предшественников и метаболитов у больных с острой и хронической артериальной недостаточностью.

Цель: Улучшить результаты лечения больных с острой и хронической артериальной недостаточностью нижних конечностей путем исследования уровня биогенных аминов и их метаболитов с целью определения сроков выполнения хирургической операции.

Материалы и методы: Обследовано 10 больных с острой артериальной недостаточностью и 10 пациентов с хроническим поражением артерий нижних конечностей, находившихся на лечении во II-ом хирургическом отделении УЗ «ГКБ №4 г. Гродно». Возраст больных был от 40 до 65 лет. Мужчин было 17, женщин – 3. Контрольной группой служили 10 практически здоровый человек (мужчин – 5, женщин – 5).

Кровь забиралась в гепаринизированные пробирки, плазму получали центрифугированием на холоду при 3000 об/мин в течение 15 мин и отбирали аспирацией, слой плазмы 5 мм над эритроцитами не использовали. Пробы плазмы крови обрабатывали равным объемом 1М хлорной кислоты, содержащей 10 мкМ ванилиновой кислоты (внутренний стандарт), 50 мг/л метабисульфита натрия в качестве антиоксиданта и 25 мг/л ЭДТА. Пробы центрифугировали 10 мин при 10000 g, супернатанты немедленно отделяли отсасыванием и хранили при -18°C до анализа. Перед проведением анализа пробы повторно центрифугировали.

Определение уровней биогенных аминов, их предшественников и метаболитов проводили методом высокоэффективной жидкостной хроматографии (ВЭЖХ) на хроматографической системе Agilent 1100, состоящей из градиент-