

## СЛУЧАЙ ГЛЮКОЗИЛЦЕРАМИДНОГО ЛИПИДОЗА (БОЛЕЗНИ ГОШЕ) У РЕБЕНКА

Полякова Елена Олеговна  
магистр медицины, ассистент кафедры общей врачебной практики №2  
Султанмахмутова Салтанат Амангельдыевна  
ассистент кафедры общей врачебной практики №2  
Погуляева Ирина Валерьевна  
ассистент кафедры общей врачебной практики №2  
Уахитова Жулдыз Талгатовна  
ассистент кафедры общей врачебной практики №2  
Карагандинский Государственный Медицинский Университет, г. Караганда

**Аннотация.** Представляем описание клинического наблюдения течения болезни Гоше типа 1 с преобладанием не характерного для данной патологии мезенхимально – воспалительного и желтушного синдрома в клинической картине. Данный случай иллюстрирует клинический полиморфизм болезни Гоше и возникающие вследствие этого трудности дифференциального диагноза.

**Ключевые слова:** Болезнь Гоше; глюкоцереброзидный липидоз; глюкоцереброзидоз; гепатоспленомегалия; синдром желтухи.

### Введение

Болезнь Гоше (БГ) – наиболее частая форма наследственных ферментопатий, объединенных в группу лизосомных болезней накопления, в основе которой лежит дефект лизосомного фермента  $\beta$ -D-глюкозидазы (глюкоцереброзидазы), ответственного за катаболизм липидов[1].

Частота БГ в общей популяции 1:40000 – 1:70000. В популяции евреев-ашкенази (выходцев из Восточной Европы) частота встречаемости этого заболевания является более высокой и достигает 1:450 – 1:1000 [2]. Наиболее характерными признаками болезни Гоше являются: увеличение таких органов как селезёнка и печень. Развивается анемия, тромбоцитопения, хронические боли в костях или костные кризы, напоминающие картину остеомиелита. Реже болезнь может заявить о себе переломами кости вследствие незначительной травмы [3].

## Материал и методы

В Казахстане полностью отсутствует регистр этой тяжёлой болезни. Никогда не изучалась распространённость заболевания, а также национальная принадлежность к этой наследственной патологии. Актуальным представляется вопрос о том, где и у каких детей развивалась болезнь, какие клинические особенности имеет в нашей стране. Подобное исследование было проведено в Швеции, где был выявлен особый тип заболевания с выраженной неврологической симптоматикой и своим генотипом[4].

Другим вопросом для изучения является сравнение основных клинических и лабораторных признаков заболевания на протяжении ряда лет, что позволило бы решить ряд вопросов о терапии данного заболевания.

Приводим клинический случай болезни Гоше у ребёнка 2-х лет.

Больной Н. поступил в детскую больницу г. Караганды. Жалобы (со слов мамы): общая слабость, желтушность кожи, изменения в анализе крови (Hb-64 г/л, тромбоциты  $37 \cdot 10^9/\text{л}$ ).

Из анамнеза: Ребёнок от II беременности, II родов на фоне физиологической беременности. Вес при рождении 3200г рост 55см. Наследственность не отягощена. Аллергический анамнез спокоен. Из перенесенных заболеваний: острая респираторная вирусная инфекция, краснуха (март 2013г).

Болен в течение года. В возрасте 1 год и 2 месяца мама заметила увеличение в объёме живота, появилась желтушность склер и видимых слизистых, синячковые высыпания на коже живота и конечностей, при этом не отмечалось падений и ударов ребёнка. Ребёнок стал плаксивым, часто просыпаться по ночам, ухудшился аппетит.

В июне 2014г. был госпитализирован в инфекционную больницу с предварительным диагнозом гепатит. При обследовании: гепатоспленомегалия, снижение уровня Hb до 90 г/л, тромбоцитов до 114 тыс, в биохимии крови – аспартатаминотрансфераза 68 ЕД, аланинаминотрансфераза-96 ЕД, креатинин 44 мкмоль/л, а-амилаза 99 ЕД, остальные показатели в норме. В связи с наличием синдрома желтухи,

гепатоспленомегалии и активности трансаминаз был выставлен предварительный диагноз вирусный гепатит. Но маркеры оказались отрицательными, и данный диагноз был снят.

Пациент был направлен на дообследование к гематологу. В ходе проведения дифференциального диагноза (с остеомиелитом, костным туберкулезом, тромбоцитопенической пурпурой, гемобластозом) была проведена стерильная пункция - обнаружены клетки Гоше.

Объективно состояние при поступлении средней степени тяжести за счёт основного заболевания. Нормостенического телосложения, умеренного питания. Кожные покровы бледные, субиктеричность склер и слизистых. Пигментация кожи лица, заметно усиленный сосудистый рисунок верхних и нижних конечностей, груди и передней брюшной стенки, «печеночные» ладони. На груди и верхней части спины единичные телеангиэктазии. Подкожная жировая клетчатка развита умеренно, тургор тканей сохранён. Со стороны костно-суставной системы видимых деформаций нет. В лёгких дыхание пуэрильное хрипов нет. Тоны сердца ясные ритмичные. Язык чистый влажный. Визуально живот увеличен. Печень выступает из-под реберья на +3,5–4,5 см, плотная; селезенка резко увеличена (до левой подвздошной области) +20 см из-под края реберной дуги, плотной консистенции. Мочится безболезненно. Стул не изменен

Анализ крови: эритроциты -  $3,9 \cdot 10^{12}/л$ , Hb 38 г/л, тромбоциты -  $37 \cdot 10^9/л$ , лейкоциты -  $10,2 \cdot 10^9/л$ , эозинофилы - 1,5%, сегментоядерные - 32%, лимфоциты - 51%, моноциты - 10%, СОЭ - 8 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок – 69г/л, билирубин общий – 5,9 мкмоль/л, билирубин прямой – 1,25 мкмоль/л, билирубин связанный – 8,1 мкмоль/л, мочевины – 4,38 ммоль/л, креатинин – 43 ммоль/л, глюкоза – 4,2 ммоль/л, холестерин – 4,5 ммоль/л, АлаТ – 1,6 мкмоль/л, АсаТ – 2,8 мкмоль/л, ГГТ – 80 Ед/л, щелочная фосфатаза -300 ммоль/л.

УЗИ: печень с ровным четким контуром, край закруглен; КВР правой доли 168 мм, левой доли - 122 мм, хвостатой доли - 78 мм, воротная вена 10 мм, холедох 5 мм, структура печени диффузно неоднородная, с множественными мелкоочаговыми участками повышенной эхогенности от 3 до 5 мм в диаметре, рассеянными по всей печени, желчный пузырь расположен аномально над правой почкой, размеры 66x32 мм, стенка утолщена до 4 мм, в

содержимом пузыря пристеночный осадок; поджелудочная железа с ровным четким контуром, размеры 22x19x20 мм, структура однородная, эхогенность средней интенсивности. Заключение: гепатоспленомегалия, диффузные изменения паренхимы печени; аномальное расположение желчного пузыря

Рентгенограмма костей нижних конечностей: бедренные и большеберцовые кости с признаками остеопороза с истончением кортикального слоя и очагами деструкции округлой и овальной формы.

По результатам клинического и лабораторно-инструментального обследования больному поставлен клинический диагноз: Болезнь Гоше, тип I (ненейропатический), специфическая остеопатия.

В настоящий момент пациент получает симптоматическое лечение, решается вопрос о применении пожизненной ферментной заместительной терапии (ФЗТ) рекомбинантной глюкоцереброзидазой (имеглюцераза, велаглюцераза альфа).

#### Заключение

В силу редкой распространенности и полиморфизма симптомов диагностика и лечение болезни Гоше остаются затруднительными и на сегодняшний день. Как правило, у пациента, не получающего адекватной терапии, полиорганные поражения усложняют клиническую картину заболевания. Такого пациента можно на протяжении многих лет лечить от различных патологий, под маской которых скрывается истинная болезнь. Тем более что, при раннем выявлении болезни Гоше и адекватной терапии можно добиться стойкой ремиссии течения заболевания, а в дальнейшем, полной функциональной и социальной реабилитации этой группы больных.

#### Список литературы:

1. Болезнь Гоше у детей. Проблемы и перспективы. // Проблемы гематологии и переливания крови,- 2011. - N2,- С. 18-24. (соавт. Н.А. Торубарова, И.В. Кошель, И.В. Дубровина, Е.П. Клыкова).
2. Болезнь Гоше/ Хронические заболевания у детей. Глава в книге,- Москва 1998,- с. 312-319.
3. Диагностические критерии при болезни Гоше // Тез. докл. Минск. - 1998,- с. 38-40.
4. Клинические аспекты болезни Гоше. //Gaucher Clinical Perspectives // April, 2010. - V.4.- № 2.- с. 8-15.