

* * *

БОЛЕЗНЬ НИМАННА–ПИКА ТИПА А/В У ДЕТЕЙ

Верста А.Д., Комарова В.В., Ларина Н.А.

Научный руководитель: канд. мед. наук
О.В. Сидорович

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: дети; болезнь Ниманна–Пика;
диагностика

Актуальность. Болезнь Ниманна–Пика — это наследственное заболевание, вызванное нарушением липидного метаболизма и накоплением липидов, в частности сфингомиелина, в лизосомах клеток печени, селезёнки, лёгких, костного мозга и головного мозга. Заболевание относится к лизосомным болезням накопления и характеризуется аутосомально-рецессивным наследованием. Частота болезни — около 1 : 250 000. Отсутствие характерных и ярко выраженных неврологических симптомов, в отличие от типов А и С, делает его более трудной для диагностики. Это приводит к длительным диагностическим поискам и запоздалой постановке правильного диагноза. Клинический случай наглядно демонстрирует значимость современных методов диагностики и необходимость раннего начала лечения заболевания.

Описание клинического случая. Больная, 12 лет, больна с рождения. Проживала в одном из государств СНГ. Клинический дебют болезни в возрасте 6 лет. Отмечались характерные симптомы: выраженная тромбоцитопения, нарушения аппетита, частые респираторные инфекции, увеличение размеров живота из-за гепато- и спленомегалии, в связи с чем в 2019 г. была проведена спленэктомия. Наблюдалась задержка физического развития. Только после переезда в Россию описанная клиника явилась основанием для углублённого обследования: была проведена энзимдиагностика, при которой выявлена недостаточность кислой сфингомиелиназы, и генетический анализ, подтвердивший мутацию в гене *SMPD1*. Абсолютно патогномоничный симптом — гепатосplenомегалия. Поздняя диагностика и отсутствие квалифицированной медицинской помощи привели к спленэктомии. С 2022 г. больной проводится ферменто-заместительная терапия препаратом Хепрозуме. Фармацевтическое средство содержит фермент олипудаза альфа, который заменяет естественную кислую сфингомиелиназу у пациентов с её дефицитом. У больной отмечалась положительная динамика клинико-лабораторных показателей. Она хорошо переносит препарат, что указывает на эффективно подобранную терапию.

Заключение. Современные методы диагностики — энзимдиагностика и генетический анализ, а также своевременное лечение позволяют на ранней доклинической стадии заболевания поставить правильный диагноз и назначить заместительную терапию, что приводит к увеличению продолжительности и качества жизни больных. В рассмотренном клиническом случае отмечалась поздняя диагностика болезни Нимана–Пика типа А/В, что привело к проведению спленэктомии и снижению качества жизни больной. Назначение ферментозаместительной терапии сопровождается положительной динамикой. Прогноз для жизни больной благоприятный.

* * *