

## **ЦЕРОИДНЫЙ ЛИПОФУСЦИНОЗ У РЕБЕНКА 7 ЛЕТ**

Бибикова А.А., Блинова Н.В., Медведева А.А., Пикалова Л.П., Камионская Е.Р.

*ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет Минздрава России*

## **TSEROIDNY LIPOFUSCINOSIS AT THE CHILD OF 7 YEARS**

Bibikova A.A., Blinova N.V., Medvedev A.A., Pikalova L.P., Kamionskaya E.R.

*Tver State Medical University*

Нейрональный цероидный липофусциноз (НЦЛ) – это группа генетических заболеваний, в основе которых лежит накопление в клеточных структурах нейронов и других тканей токсического пигмента – липофусцина. Патология наследуется по аутосомно-рецессивному типу [1].

Нейрональный цероидный липофусциноз (НЦЛ) в соответствии с МКБ-10 относится к классу наследственных заболеваний обмена веществ, под названием лизосомные болезни накопления. НЦЛ характеризуется прогрессирующими дегенеративными изменениями головного мозга, сетчатки, связанными с внутриклеточными накоплениями материала, который морфологически характеризуется как цероидный липофусцин. Суммарная частота встречаемости всех форм НЦЛ в мире составляет 1:25000. Клинически болезнь проявляется атаксией, мышечной гипотонией с формированием сгибательных контрактур конечностей, зрительными нарушениями, псевдобульбарным синдромом и симптоматической эпилепсией.

В основе патогенеза лежит нарушение утилизации пигмента липофусцина. Он накапливается в тканях организма человека и в норме, но гораздо медленнее. В случае нейронального цероидного липофусциноза это накопление происходит стремительно и приводит к атрофии тканей. Липопигменты локализуются в клеточных органеллах – лизосомах, выполняющих функцию утилизации отработанных клеточных элементов[2].

### **Цель исследования**

Изучить макро- и микроскопических изменений внутренних органов при ЦНЛ по данным аутопсийного исследования ребенка 7-ми лет.

### **Материалы и методы**

Первичные медицинские документы, подтверждающие факт заболевания; акт судебно-медицинского вскрытия, с последующим ретроспективным изучением аутопсийного материала с применением гисто-химических методик.

**Результаты** При изучении анамнеза заболевания были выявлены типичные, для данной патологии, клинические проявления. При макроскопическом исследовании головного мозга, констатированы следующие особенности: увеличение толщины костей черепа до 2см, головной мозг занимал 2/3 черепной коробки, резкая атрофия коры мозжечка и больших полушарий мозга, участки деструкции в виде западения с выраженным отеком вещества мозга вокруг. При гистологическом исследовании головного мозга нами отмечены – резкая атрофия вещества головного мозга с деструктивными изменениями нервных клеток макроглии, олигодендроглии округляющихся и переходящих в «зернистые» шары, с резким закруглением их контуров, вздутием с наличием «пылевидных» включений коричневатого цвета практически во всех нервных клетках, а при окраске на жир Суданом Ш наличие липидных включений в периваскулярно и в стенках отдельных сосудов мозга, с выраженным перифокальным отеком. По другим органам – неравномерное кровенаполнение сосудов, дистрофии.

**Вывод** Изучив нарушения обмена липопигментов на конкретном примере, мы можем сказать, что клинические проявления данной патологии тесно связаны с изменениями происходящими на микроскопическом уровне, а именно: накопление липофусцина в нервных клетках ведет к их гибели и тем самым к атрофии коры головного мозга, с более выраженными изменениями в коре мозжечка, что клинически проявляется в виде атаксии, нарушения координации движения, контрактурами конечностей. Участки деструкции в виде западений в веществе коры головного мозга являются следствием контузионных ушибов при симптоматической эпилепсии, которая всегда сопровождает данное заболевание. Резкое увеличение толщины костей черепа можно расценивать как компенсаторную реакцию организма на защиту вещества мозга при эпилептических припадках, а так же для уменьшения свободного объема черепа при выраженной атрофии коры головного мозга.

### **Литература**

1. Рева И.В., Рева Г.В., Ямамото Т.Т., Даниленко М.В., Гульков А.Н., Вершинина С.С., Шмелёв М.Е., Тясто В.А., Овчинникова Е.В., Балдаев С.Н. «Старение и ишемия нейронов» // Электронный журнал «Современные проблемы науки и образования». – 2015. – № 2-2.
2. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков. Диагностика и подходы к лечению. //Литтерра. – 2019. – 368 с.