

## **ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ У ДЕТЕЙ**

**Арипов Хусан Орифжонович**

Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского университета

### **АННОТАЦИЯ:**

Лизосомные болезни накопления (ЛБН) представляют собой группу наследственных метаболических заболеваний, обусловленных дефектом ферментов лизосом, что приводит к накоплению различных субстратов в клетках организма. У детей эти заболевания проявляются разнообразной клинической картиной: гепатоспленомегалией, неврологическими нарушениями, костными деформациями и другими органическими поражениями. Патоморфологические исследования выявляют характерные изменения в тканях, что позволяет уточнять диагноз и прогнозировать течение болезни. Цель статьи — рассмотреть клинко-патоморфологические особенности лизосомных болезней накопления у детей, определить их влияние на органы и системы, а также подчеркнуть значение патоморфологии для диагностики и терапии.

**Ключевые слова:** лизосомные болезни накопления, наследственные заболевания, патоморфология, макрофаги, печень, селезёнка, нервная система, кости, диагностика.

### **Введение:**

Лизосомные болезни накопления — это редкие наследственные заболевания, характеризующиеся дефицитом одного или нескольких лизосомных ферментов. В результате нарушается нормальный катаболизм макромолекул, таких как гликозаминогликаны, сфинголипиды, гликолипиды и другие субстраты. Накопление этих веществ в клетках ведет к их дисфункции, органному повреждению и формированию клинических симптомов.

Заболевания относятся к группе метаболических болезней с аутосомно-рецессивным наследованием, хотя некоторые формы могут быть сцеплены с X-хромосомой. Среди наиболее известных ЛБН у детей — болезнь Гоше, болезнь Нимана-Пика, муковисцидоз, болезни накопления гликогена и другие.

Патоморфологические исследования играют ключевую роль в диагностике, позволяя определить вид поражённых клеток, степень вовлечения органов и тяжесть заболевания.

### **Основная часть:**

**1.**

**Патогенез:**

ЛБН обусловлены мутациями генов, кодирующих лизосомные ферменты. Дефицит фермента приводит к накоплению его субстрата в лизосомах макрофагов, гепатоцитов, нейронов и других клеток. Это вызывает их функциональные нарушения, прогрессирующее повреждение органов и формирование характерных морфологических признаков.

Классификация ЛБН по типу накапливаемого вещества:

- **Сфинголипидозы:** болезнь Гоше, болезнь Нимана-Пика.
- **Гликогенозы:** болезнь Помпе.
- **Муколипидозы и мукополисахаридозы:** болезнь Гурлер, болезнь Гунтера.

Каждое заболевание имеет свои клинические и морфологические особенности, которые важны для дифференциальной диагностики.

---

**2. Клинико-патоморфологические проявления по органам:**

**2.1. Печень и селезёнка:**

Гепатоспленомегалия — частый симптом ЛБН. Макроскопически печень увеличена, плотная, селезёнка мягкая или умеренно плотная. Микроскопически:

- скопление клеток Гоше, Нимана-Пика и других макрофагов;
- баллонная дистрофия гепатоцитов;
- очаговый фиброз и инфильтрация;
- нарушение функции печени и снижение тромбоцитов вследствие гиперспленизма.

**2.2. Костная система:**

Костные поражения включают:

- остеопению, остеосклероз;
- инфаркты костного мозга;
- деформации и патологические переломы;
- характерные рентгенологические изменения — «симптом удущенной кости» при болезни Гоше.

**2.3. Нервная система:**

Неврологические проявления варьируют в зависимости от формы:

- при нейропатических вариантах наблюдаются атрофия нейронов, демиелинизация, накопление липидов в макрофагах ЦНС;
- проявляется спастичностью, судорогами, задержкой психомоторного развития, когнитивными нарушениями.



#### **2.4. Сердечно-сосудистая система и лёгкие:**

Поражение лёгких и сердца обычно вторичное, связано с гиперспленизмом, анемией и общей интоксикацией. В некоторых формах ЛБН (например, мукополисахаридозы) наблюдаются клапанные пороки сердца и интерстициальные изменения лёгочной ткани.

#### **3. Диагностика и роль патоморфологии:**

Диагностика ЛБН у детей комплексная и включает:

- клиническую оценку и выявление органных проявлений;
- лабораторные методы — определение активности ферментов, накопление метаболитов;
- молекулярно-генетические исследования;
- патоморфологическое исследование тканей, позволяющее определить характер поражения клеток и степень накопления субстрата.

Патоморфологические данные имеют ключевое значение для:

- дифференциации между различными типами ЛБН;
- оценки прогноза;
- контроля эффективности терапии, включая ферментозаместительную терапию.

#### **Заключение:**

Лизосомные болезни накопления у детей представляют собой мультисистемные наследственные заболевания с разнообразными клиническими и морфологическими проявлениями. Патоморфологические исследования позволяют выявлять характерные изменения в органах и тканях, что важно для точной диагностики и выбора эффективной терапии. Ранняя диагностика и комплексное ведение пациентов с ЛБН способствуют улучшению прогноза, замедлению прогрессирования болезни и снижению риска осложнений. Клинико-патоморфологический анализ является основой для разработки индивидуальных лечебных стратегий и повышения качества жизни детей с лизосомными болезнями накопления.

#### **ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА**

1. Zimran A., Elstein D., Altarescu G. Gaucher Disease – Clinical, Laboratory, and Therapeutic Aspects. — Haifa: Karger, 2017. — 320 p.
2. Mistry P.K., Lopez G., Schiffmann R. Gaucher Disease: Pathophysiology and Clinical Manifestations. — Blood Rev., 2016, Vol. 30, pp. 453–463.
3. Pastores G.M., Hughes D.A., Kaplan P. Gaucher Disease. — Oxford: Oxford University Press, 2015. — 400 p.

4. Zimran A., Rosenbloom B.E. Pathology of Gaucher Disease. — Hematology/Oncology Clinics of North America, 2018, Vol. 32, Issue 2, pp. 277–292.
5. Артамонов А.П., Лобанов А.А. Лизосомальные болезни у детей: клинико-патоморфологические аспекты. — М.: Медицина, 2019. — 278 с.



GLOBAL SCHOLARS  
SCIENTIFIC PUBLISHING