

ФГБОУ ВО ДОНГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ

**ПНЕВМОНИЯ НА ФОНЕ
МУКОЛИПИДОЗА: СЛУЧАЙ ИЗ
ПРАКТИКИ**

Выполнили :

**Вакуленко Светлана Игоревна, доцент, к. м. н., доцент
кафедры пропедевтики педиатрии;**

**Вакуленко Татьяна Максимовна, студентка 5 курса
педиатрического факультета**

ЦЕЛЬ: ИЗУЧИТЬ РЕДКО ВСТРЕЧАЮЩЕЕСЯ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ НА ПРИМЕРЕ КОНКРЕТНОГО ПАЦИЕНТА С ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИЕЙ.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: ПРИВОДИМ СЛУЧАЙ НАБЛЮДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИЕЙ НА ФОНЕ ТЯЖЕЛОГО ВРОЖДЕННОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ – МУКОЛИПИДОЗА.

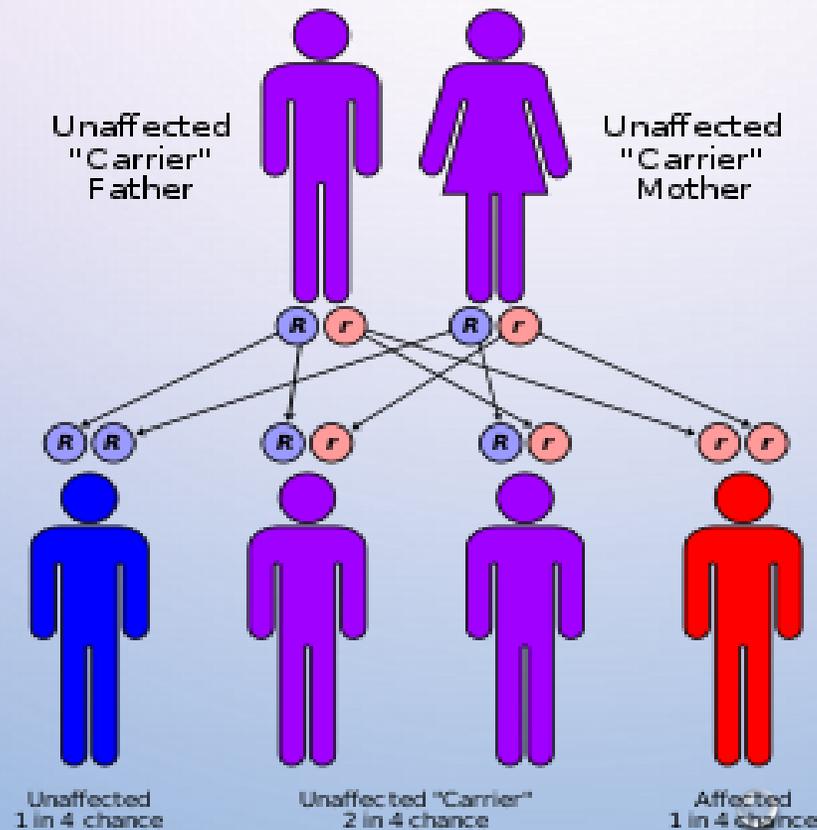
МУКОЛИПИДОЗЫ - ЭТО ГРУППА НАСЛЕДСТВЕННЫХ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, КОТОРЫЕ ОКАЗЫВАЮТ ВЛИЯНИЕ НА СПОСОБНОСТЬ ОРГАНИЗМА ОСУЩЕСТВЛЯТЬ НОРМАЛЬНЫЙ ОБМЕН РАЗЛИЧНЫХ МАТЕРИАЛОВ В КЛЕТКАХ.

БОЛЬНЫЕ МУКОЛИПИДОЗОМ РОЖДАЮТСЯ С ГЕНЕТИЧЕСКИМ НАРУШЕНИЕМ, ПРИ КОТОРОМ ИХ ОРГАНИЗМ ЛИБО НЕ ПРОИЗВОДИТ ДОСТАТОЧНОЕ КОЛИЧЕСТВО ФЕРМЕНТОВ, ЛИБО В НЕКОТОРЫХ СЛУЧАЯХ ПРОИЗВОДИТ НЕЭФФЕКТИВНЫЕ ФОРМЫ ФЕРМЕНТОВ. У ТАКИХ БОЛЬНЫХ МОЛЕКУЛЫ НАКАПЛИВАЮТСЯ В НЕРВНЫХ, МЫШЕЧНЫХ ТКАНЯХ, ТКАНЯХ ПЕЧЕНИ, А ТАКЖЕ В КОСТНОМ МОЗГЕ, ЧТО ВЫЗЫВАЕТ РАЗЛИЧНЫЕ СИМПТОМЫ, СВЯЗАННЫЕ С БОЛЕЗНЬЮ.

ЗАБОЛЕВАНИЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ВСКОРЕ ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ ОБЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ГИПОТОНИЕЙ, ОТСТАВАНИЕМ ФИЗИЧЕСКОГО И ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ. ПОЯВЛЯЮТСЯ ОТЕК И ГРОТЕСКНОСТЬ ЧЕРТ ЛИЦА, КАК ПРИ СИНДРОМЕ ГУРЛЕРА ИЛИ ГИПОТИРЕОЗЕ, С ЗАПАДЕНИЕМ КОРНЯ НОСА, ПШЕРТЕЛОРИЗМОМ, ВЫСОКИМ НЁБОМ, ДЛИННОЙ ВЕРХНЕЙ ГУБОЙ И МАКРОГЛОССИЕЙ. ДЕСНЫ ГИПЕРТРОФИРОВАНЫ, КИСТИ РУК КОРОТКИЕ И ТОЛСТЫЕ, РАНО ПОЯВЛЯЕТСЯ КИФОСКОЛИОЗ И РАЗВИВАЮТСЯ МНОЖЕСТВЕННЫЕ ФЛЕКСОРНЫЕ КОНТРАКТУРЫ СУСТАВОВ.

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ МЕХАНИЗМ НАСЛЕДОВАНИЯ: ОБА РОДИТЕЛЯ ЯВЛЯЮТСЯ НОСИТЕЛЯМИ ДЕФЕКТНОГО ГЕНА (ПОМЕЧЕН КРАСНЫМ КРУЖОЧКОМ).

НО ЗАКОНАМ МЕНДЕЛЯ 50 % ДЕТЕЙ СТАНУТ НОСИТЕЛЯМИ (КАК ИХ РОДИТЕЛИ), 25 % РОДЯТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИ ЗДОРОВЫМИ И В 25 % СЛУЧАЕВ — БОЛЬНЫМИ.



**Сиалидоз
(Муколипидоз типа I)**

**Муколипидоз II
(Болезнь 1-клеток)**

МУКОЛИПИДОЗ

**Муколипидоз III -
псевдополидистрофия**

Муколипидоз типа IV

СИМПТОМЫ 1 ТИПА МУКОЛИПИДОЗА ЛИБО ПРИСУТСТВУЮТ ПРИ РОЖДЕНИИ, ЛИБО РАЗВИВАЮТСЯ В ТЕЧЕНИЕ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ. У МНОГИХ БОЛЬНЫХ МУКОЛИПИДОЗОМ МЛАДЕНЦЕВ ОТМЕЧАЕТСЯ ЧРЕЗМЕРНАЯ ОПУХОЛЬ ПО ВСЕМУ ТЕЛУ ПРИ РОЖДЕНИИ. ЭТИ МЛАДЕНЦЫ ЧАСТО РОЖДАЮТСЯ С ГРУБЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЦА, НАПРИМЕР, С ПЛОСКОЙ НОСОВОЙ ПЕРЕГОРОДКОЙ, ОПУХШИМИ ВЕКАМИ, УВЕЛИЧЕННЫМИ ДЕСНАМИ И ЧРЕЗМЕРНЫМ РАЗМЕРОМ ЯЗЫКА (МАКРОГЛОССИЯ). МНОГИЕ МЛАДЕНЦЫ ТАКЖЕ РОЖДАЮТСЯ С СКЕЛЕТНЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ, ТАКИМИ КАК ДИСЛОКАЦИЯ БЕДРА. У БОЛЬНЫХ ЧАСТО РАЗВИВАЮТСЯ ВНЕЗАПНЫЕ НЕПРОИЗВОЛЬНЫЕ МЫШЕЧНЫЕ СОКРАЩЕНИЯ (НАЗЫВАЕМЫЕ МИОКЛОНУСОМ) И КРАСНЫЕ ПЯТНА В ГЛАЗАХ



МУКОЛИПОДОЗ II ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ ОСОБЕННО ТЯЖЕЛОЙ ФОРМОЙ БОЛЕЗНИ, КОТОРАЯ НАПОМИНАЕТ ОДИН ИЗ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ, НАЗЫВАЕМЫХ СИНДРОМОМ ХЁРЛЕРА. У БОЛЬНЫХ МУКОЛИПОДОЗОМ 2 ТИПА В КОНЕЧНОМ ИТОГЕ РАЗВИВАЕТСЯ ПОМУТНЕНИЕ РОГОВИЦЫ ГЛАЗ И, ИЗ-ЗА ОТСУТСТВИЯ РОСТА, РАЗВИВАЕТСЯ КАРЛИКОВОСТЬ. ЭТИ МОЛОДЫЕ БОЛЬНЫЕ ЧАСТО СТРАДАЮТ ОТ РЕЦИДИВОВ ИНФЕКЦИЙ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, ВКЛЮЧАЯ ПНЕВМОНИЮ, СРЕДНИЙ ОТИТ (ИНФЕКЦИИ СРЕДНЕГО УХА) И БРОНХИТ. БОЛЬНЫЕ ОБЫЧНО УМИРАЮТ ДО СВОЕГО СЕДЬМОГО ГОДА ЖИЗНИ, ЧАСТО В РЕЗУЛЬТАТЕ ЗАСТОЙНОЙ СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ИЛИ РЕЦИДИВИРУЮЩИХ ИНФЕКЦИЙ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ.



СИМПТОМЫ МУКОЛИПИДОЗА III ТИПА

ЧАСТО НЕ ЗАМЕЧАЮТСЯ, ПОКА РЕБЕНКУ НЕ ИСПОЛНИТСЯ 3-5 ЛЕТ. ОДНА ИЗ БОЛЕЕ МЯГКИХ ФОРМ БОЛЕЗНИ (ТАКЖЕ НАЗЫВАЕМАЯ ПСЕВДОПОЛИДИСТРОФИЯ ГУРЛЕР) ТАКЖЕ ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ ДЕФИЦИТА ИЛИ ДЕФЕКТА ФЕРМЕНТА N-АЦЕТИЛГЛЮКОЗАМИН-1-ФОСФОТРАНСФЕРАЗЫ, ХАРАКТЕРНОГО ДЛЯ МУКОЛИПИДОЗА II ТИПА. ОДНАКО ДАННАЯ ФОРМА ВЫЗЫВАЕТ МЕНЕЕ ВЫРАЖЕННЫЕ СИМПТОМЫ И ПРОГРЕССИРУЕТ МЕДЛЕННЕЕ



У БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ
МУКОЛИПИДОЗОМ ТИПА IV
ИМЕЕТСЯ ЗАДЕРЖКА РАЗВИТИЯ И
КООРДИНАЦИИ ДВИЖЕНИЯ,
ПОМУТНЕНИЕ РОГОВИЦЫ ГЛАЗ И
ПЛОХОЕ ЗРЕНИЕ. ТИПИЧНЫЕ
СИМПТОМЫ ЗАКЛЮЧАЮТСЯ В
НЕУСТОЙЧИВОСТИ ПОХОДКИ. У
БОЛЬНЫХ ВРЕМЯ ОТ ВРЕМЕНИ
ОШИБОЧНО ДИАГНОСТИРУЕТСЯ
ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ПАРАЛИЧ. РЕЧЬ КАК
ПРАВИЛО СИЛЬНО НАРУШЕНА.



РЕЗУЛЬТАТЫ НАБЛЮДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ПНЕВМОНИЕЙ НА ФОНЕ ТЯЖЕЛОГО ВРОЖДЕННОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ – МУКОЛИПИДОЗА.

- МАЛЬЧИК Н. 5,5 ЛЕТ ПОСТУПИЛ В ДЕТСКОЕ ИНФЕКЦИОННОЕ ОТДЕЛЕНИЕ 21.10.2017 г. С ЖАЛОБАМИ НА ВЫСОКУЮ ТЕМПЕРАТУРУ ТЕЛА, ОДЫШКУ, ВЛАЖНЫЙ КАШЕЛЬ, ЗАЛОЖЕННОСТЬ НОСА СО СЛИЗИСТЫМ ОТДЕЛЯЕМЫМ, СНИЖЕНИЕМ АППЕТИТА.
- ИЗ АНАМНЕЗА ЖИЗНИ ИЗВЕСТНО, ЧТО МАЛЬЧИК РОДИЛСЯ ОТ ПЕРВОЙ НОРМАЛЬНО ПРОТЕКАЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ, ПРЕЖДЕВРЕМЕННЫХ РОДОВ, ОСЛОЖНЕННЫХ, В ТАЗОВОМ ПРЕДЛЕЖАНИИ.
- С ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ У РЕБЕНКА ОПРЕДЕЛЯЛИСЬ ДЕФОРМАЦИИ СКЕЛЕТА: НЕОБЫЧНО БОЛЬШИХ РАЗМЕРОВ ГОЛОВА, КИЛЕВИДНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ, ОГРАНИЧЕНИЯ ДВИЖЕНИЙ В КОЛЕННЫХ, ЛОКТЕВЫХ, ПЛЕЧЕВЫХ И ТАЗОБЕДРЕННЫХ СУСТАВОВ, ПОВЫШЕНИЕ ТОНУСА СКЕЛЕТНОЙ МУСКУЛАТУРЫ ВЕРХНИХ И НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ, ВРОЖДЕННАЯ ПРАВОСТОРОННЯЯ ПАХОВАЯ И ПУПОЧНАЯ ГРЫЖА.
- РОС И РАЗВИВАЛСЯ С ЗАДЕРЖКОЙ И ОТСТАВАНИЕМ В ФИЗИЧЕСКОМ, ПСИХО-РЕЧЕВОМ И МОТОРНО–СТАТИЧЕСКОМ РАЗВИТИИ.
- БЫЛА ВЫЯВЛЕНА ДИСПЛАСТИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ НА ФОНЕ НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО СИНДРОМА ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ.

ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ В ДЕТСКОЕ ИНФЕКЦИОННОЕ ОТДЕЛЕНИЕ СОСТОЯНИЕ РЕБЕНКА ТЯЖЕЛОЕ ЗА СЧЕТ ВЫРАЖЕННОЙ ИНТОКСИКАЦИИ, ДЫХАТЕЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ И СОПУТСТВУЮЩЕЙ ПАТОЛОГИИ (МУКОЛИПИДОЗ). УСТАНОВЛЕН **ДИАГНОЗ** ВНЕБОЛЬНИЧНОЙ ДВУСТОРОННЕЙ ОЧАГОВОЙ ПНЕВМОНИИ, ДН 2, НАСЛЕДСТВЕННЫЙ МУКОЛИПИДОЗ.

ЛЕЧЕНИЕ: ДИЕТА №5, ОКСИГЕНОТЕРАПИЯ, СТАРТОВАЯ АНТИБИОТИКОТЕРАПИЯ ЦЕФЕПИМОМ. НА ФОНЕ ТЕРАПИИ СОСТОЯНИЕ УЛУЧШИЛОСЬ, НО НА ЧЕТВЁРТЫЕ СУТКИ ВНОВЬ ПОВЫСИЛАСЬ ТЕМПЕРАТУРА ТЕЛА ДО ФЕБРИЛЬНЫХ ЦИФР И СТОЙКО УДЕРЖИВАЛАСЬ ПОСЛЕДУЮЩИЕ ТРОЕ СУТОК, В КРОВИ В ДИНАМИКЕ ВОЗРОСЛИ ЛЕЙКОЦИТОЗ И НЕЙТРОФИЛЛЕЗ - РЕШЕНО ЗАМЕНИТЬ ЦЕФЕПИМ НА АНТИБИОТИК РЕЗЕРВА – МЕРОНЕМ. НА ФОНЕ ИНТЕНСИВНОЙ АНТИБАКТЕРИАЛЬНОЙ, ДЕЗИНТОКСИКАЦИОННОЙ, ИНФУЗИОННОЙ ТЕРАПИИ НА СЕДЬМЫЕ СУТКИ ЛЕЧЕНИЯ У ПАЦИЕНТА НАСТУПИЛО КЛИНИЧЕСКОЕ И РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКОЕ УЛУЧШЕНИЕ, ЧТО ПОЗВОЛИЛО ВЫПИСАТЬ РЕБЕНКА НА ДЕСЯТЫЕ СУТКИ В ВОССТАНОВИТЕЛЬНОМ ПЕРИОДЕ ПНЕВМОНИИ НА АМБУЛАТОРНОЕ ДОЛЕЧИВАНИЕ.

ВЫВОДЫ

ПОСЛЕДУЮЩЕЕ АМБУЛАТОРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ
КОНСТАТИРОВАЛО В СРАВНИТЕЛЬНО КОРОТКИЕ СРОКИ
ПОЛНОЕ ВЫЗДОРОВЛЕНИЕ ПАЦИЕНТА ОТ ПНЕВМОНИИ
НА ФОНЕ ТЯЖЕЛЕЙШЕГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО НАРУШЕНИЯ
ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ - МУКОЛИПИДОЗА.

БЛАГОДАРИМ ЗА ВНИМАНИЕ!