

Синдром Ниманна-Пика

Выполнила: Бровкина Е.

С-172

Автор патологии

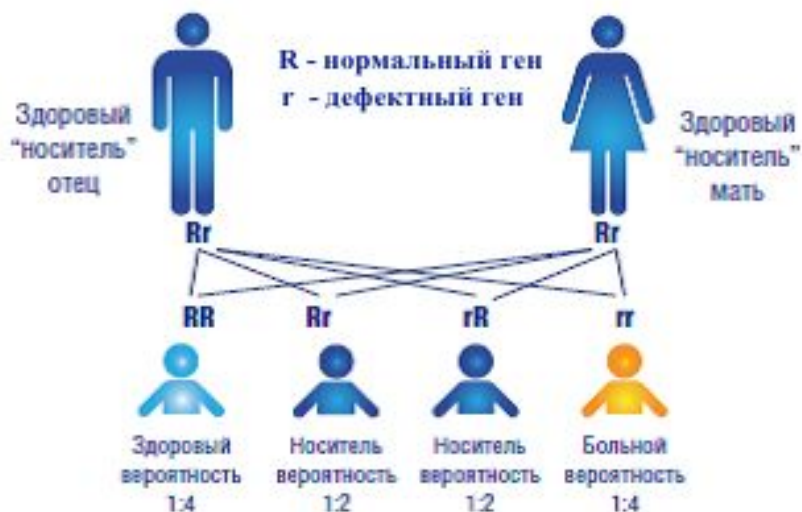


Альберт Ниманн,
немецкий педиатр
(1880-1921)



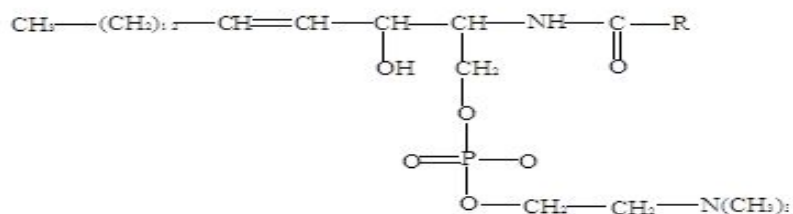
Людвиг Пик,
немецкий врач
(1868-1935)

Синдром Ниманна-Пика



- Частота заболевания 1:100 000.
- Заболевание носит аутосомно-рецессивный характер

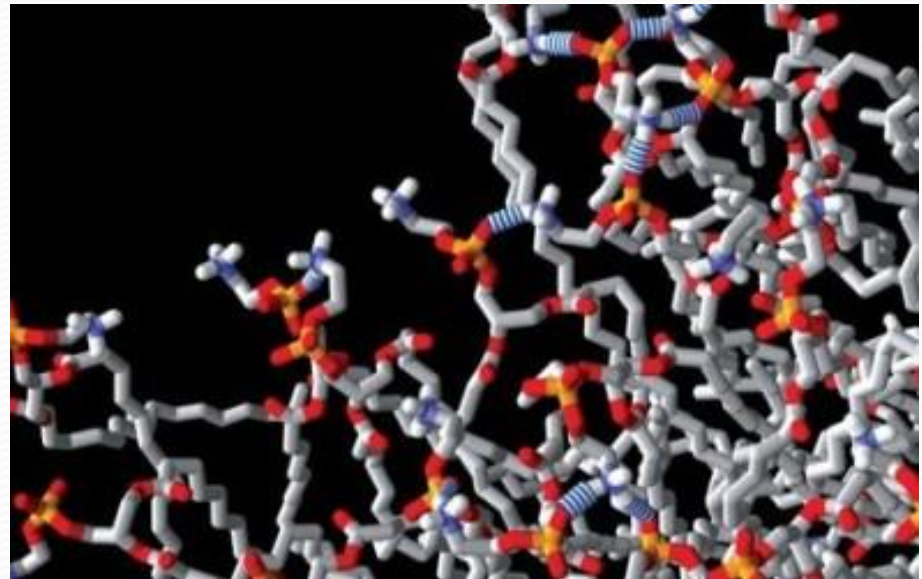
ФОРМУЛА СФИНГОМИЕЛИНА



Синдром Ниманна-Пика

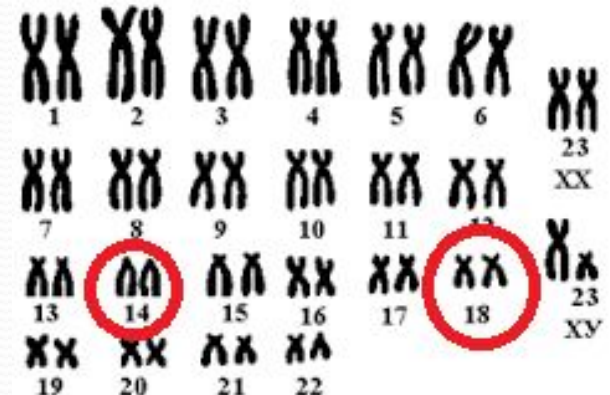
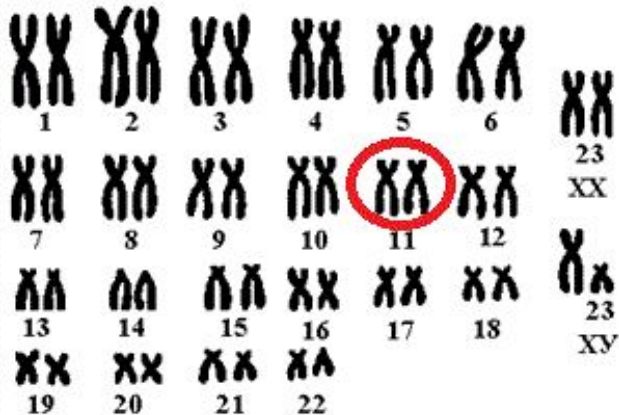
4 типа болезни:

- тип А – классическая форма;
- тип В – висцеральная форма;
- тип С – ювенильная форма;
- тип D – форма из Новой Шотландии.



Нарушение кариотипа человека

В основе заболевания лежит
генетический дефект **11-й**
хромосомы (типы А и В), **14-**
й и 18-й хромосомы (тип С).

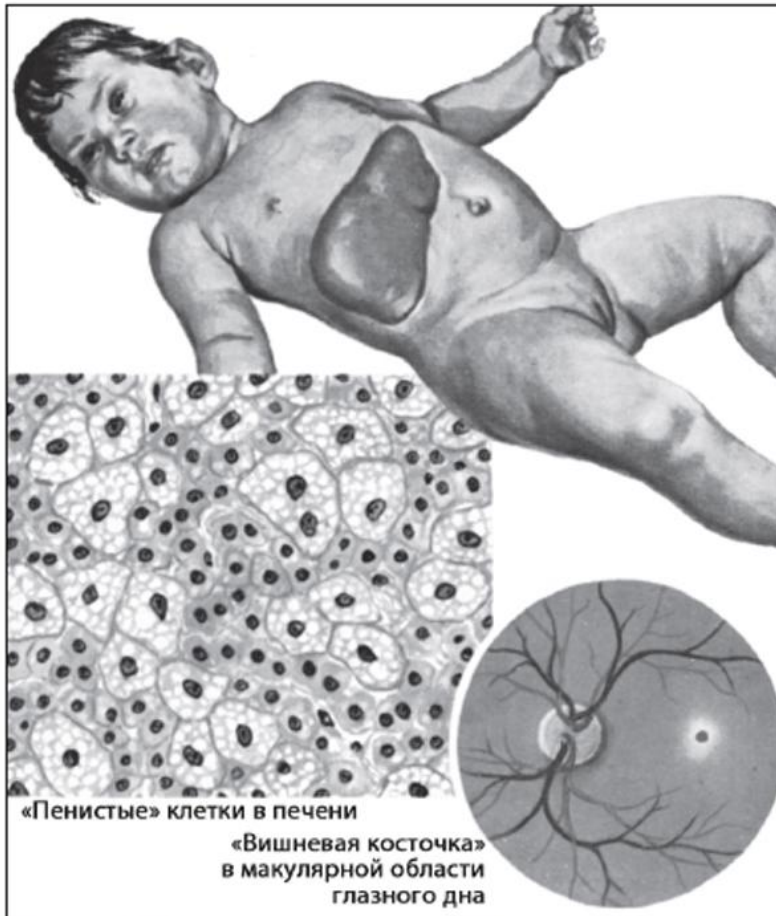


Фенотипические признаки (тип А)

- Ухудшение аппетита;
 - потеря веса;
- отставание в росте;
- периодические рвоты и поносы;
- постепенное увеличение живота;
- сухая кожа с желтоватым цветом;
- помутнение роговицы;
 - слюнотечение.



Клинические признаки (тип А)



«Пенистые» клетки в печени
«Вишневая косточка»
в макулярной области
глазного дна

Рисунок 2. Основные симптомы болезни Нимана — Пика (по F. Netter, 2001)

- Увеличение всех групп лимфоузлов;
- отставание в нервно-психическом развитии;
- мышечная гипотония;
- угнетение сухожильных рефлексов;
- постепенная утрата слуха и зрения;
- СИМПТОМ «ВИШНЕВОЙ КОСТОЧКИ».

Фенотипические признаки (тип В)

- Повышенная кровоточивость;
- нарушение стула;
- изредка тошнота и рвота;
- увеличение живота в размерах;
- частые инфекции дыхательных путей.



Клинические признаки (тип В)

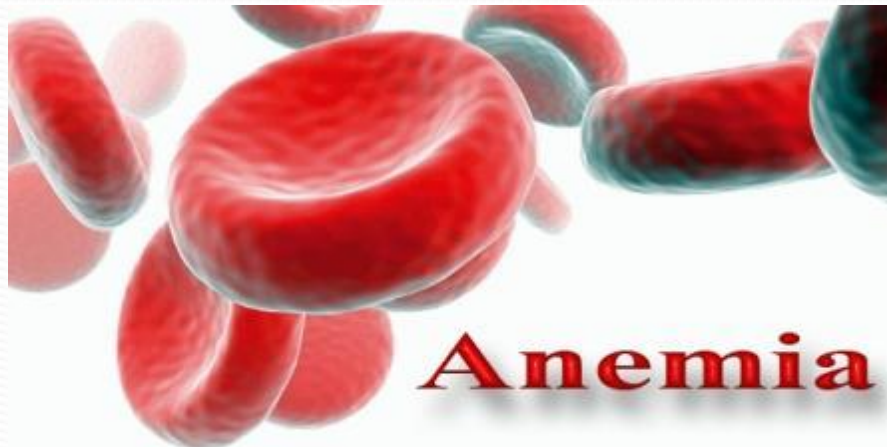


Нормальная селезенка



Спленомегалия

- Нервная система не поражается;
- спленомегалия;
- анемия;
- легочный инфильтрат.

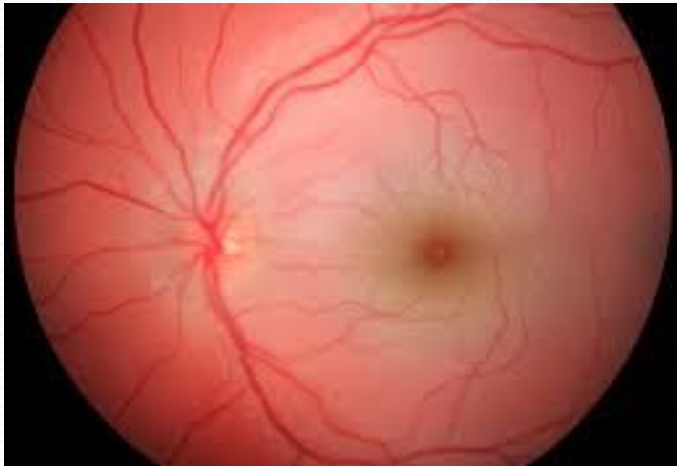
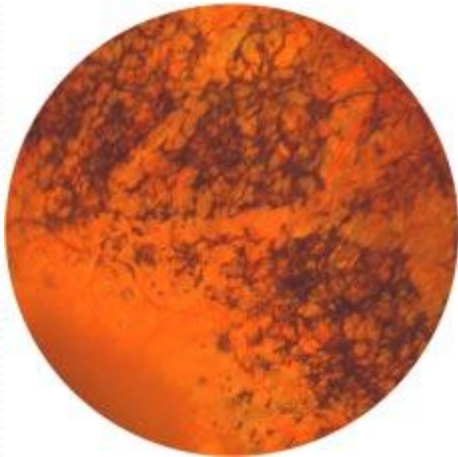


Фенотипические признаки (тип С)

- Желтушный оттенок кожи;
- спастические парезы;
- вертикальный офтальмопарез;
- нарушение координации;
- торсионная дистония;
- нарушение глотания и речи;
- слабоумие;
- нарушение совместной деятельности глазных яблок;
- нарушение контроля над функцией тазовых органов.



Клинические признаки (тип С)



- Нерезкое накопление сфингомиелина в головном мозге, селезенке и печени;
- значительное накопление холестерина в головном мозге, селезенке и печени;
- СИМПТОМ «ВИШНЕВОЙ КОСТОЧКИ»;
- пигментная дегенерация сетчатки.

Лечение

Специфического лечения не существует!

Среди симптоматических средств применяют:

- противосудорожные;
- антидепрессанты;
- противодиарейные средства;
- антихолинергические препараты;
- препараты для коррекции слюнотечения;
- антибиотики, бронхорасширяющие средства, физиотерапевтические процедуры.



Диагностика

- Определение активности сфингомиелазы в культуре фибробластов кожи и лейкоцитах;
- обнаружение накопления незатерифицированного холестерина в культуре фибробластов кожи;
- поиск генетических дефектов в 11, 14, 18-й хромосомах;
 - пункция костного мозга.



Прогноз

- Больные формой заболевания типа А погибают в возрасте 2-4 лет;
- больные формой заболевания типа В доживают до взрослого возраста;
- больные формой заболевания типа С погибают после появления развернутой клинической картины.