

на фоне которой появилась пятнисто-папулезная сыпь размером около 0,5 см в диаметре в области левого плечевого, обоих локтевых суставов и поясницы; стал нарастать суставной синдром, который характеризовался артритом левого коленного сустава и пястнофаланговых суставов обеих кистей. При пальпации определяется увеличение печени +2—2,5 см из-под края реберной дуги.

При повторном иммунологическом обследовании отмечается нарастание титра АНФ 1/320 на срезах печени, ЦИК 420 ед. опт. плотн., появление АТ к ds-ДНК — 120 (норма до 20), антикардиолипиновых АТ — 120 (норма до 30); снижение С3-фракции комплемента до 48 ед. опт. плотн. (норма 80—120 ед. опт. плотн.). В биохимическом анализе крови — гиперпротеинемия до 92 г/л; диспротеинемия; гипоальбуминемия до 41%, гипергаммаглобулинемия до 33%; высокие титры АСЛЮ 1:4000; сохранялось увеличение СРБ и факторов воспаления; печеночные ферменты в пределах возрастной нормы — АЛТ 28 ед/л, АСТ 27 ед/л. Впервые в коагулограмме определяется снижение фибриногена до 170,6 мг % (норма 200—400 мг %) и фибринолитической активности до 1 ч 20 мин (норма 2—4 ч). В клиническом анализе крови — анемия, лейкопения $2,2 \cdot 10^9$ /л, тромбоцитопения $78,2 \cdot 10^9$ /л, СОЭ 44 мм/ч.

После подключения гормональной терапии (преднизолон 1 мг/кг) и гепаринотерапии (гепарин подкожно 300 ед/кг), состояние постепенно улучшилось, мальчик стал активным, жалоб не предъявлял, полностью купировались кожный и суставной синдромы. Сохранялись гепатоспленомегалия и высокая лабораторная активность: панцитопения, СОЭ 45—65 мм/ч, фибриноген 122 мг %, нарушение липидного обмена (холестерин $18,9 \text{ ммоль/л}$, триглицериды $4,65 \text{ ммоль/л}$, β -липопротеиды 186 ед), стали увеличиваться печеночные ферменты (АЛТ 340 ед/л, АСТ 324 ед/л). В связи с чем проводилась пульс-терапия метипредом по 500 мг № 6, использованы в лечении пентаглобин в суммарной дозе 800 мг , на фоне получения 45 мг преднизолона 1 мг/кг и НПВТ — мовалис $7,5 \text{ мг}$ 2 раза в сутки 1 мг/кг ; была увеличена доза гепарина до 500 ед/кг .

Состояние оставалось стабильным, жалоб не предъявлял, обращали на себя внимание увеличение в объеме живота, его форма, труднодоступность глубокой пальпации. По данным УЗИ, в динамике отмечалось увеличение печени — передне-задний размер 174 мм (норма 130 мм), левая доля 160:43 (норма 3:1), эхогенность повышена, эхоструктура мелкозернистая, неоднородная; прогрессирующее разрастание соединительной ткани вокруг ствола v. portae; увеличение селезенки (продольной размер 160 мм при норме 130 мм), эхогенность повышена, эхоструктура мелкозернистая. Компьютерная томография брюшной полости с внутривенным введением контрастного вещества: печень диффузно увеличена, с неровными, бугристыми контурами, диффузно неоднородной структуры (после внутривенного контрастирования выявляются множественные сливающиеся участки слабопониженной плотности, которые занимают практически всю ткань печени); внутрипеченочные протоки не расширены; желчный пузырь с уплотненными стенками, рентгеноконтрастных конкрементов не содержит; селезенка значительно увеличена, ее структура достаточно гомогенная. Заключение: данные изменения могут свидетельствовать о циррозе печени.

Обобщая данные анамнеза, истории развития заболевания, клинических, лабораторных и инструментальных исследований, ребенку был поставлен диагноз АИГ с исходом в цирроз. Мальчик переведен в НИИ хирургии РАМН, где ему в марте 2003 г. произведена трансплантация правой доли печени.

Особенностями данного наблюдения являются начало заболевания с волчаночно-подобного синдрома, осложненного гематологическим кризом и желудочно-кишечным кровотечением, наличием высоких иммунологических маркеров СКВ, лабораторных признаков антифосфолипидного синдрома, постепенное увеличение печени и нарастание печеночных ферментов, быстрое прогрессирование заболевания, несмотря на проводимую терапию, с исходом в цирроз.

ЛИТЕРАТУРА

1. Шерлок Ш., Дули Дж. Заболевания печени и желчных путей. — М., 1990. — С. 353—362.
2. Баранов А. А., Баженова Л. К. Детская ревматология. — М., 2002. — С. 64—137.

© Коллектив авторов, 2002

Л.Я. Климов, Т.М. Вдовина, О.К. Кулешова, О.И. Еремеева,
Н.А. Жданова, В.А. Курьянинова, М.В. Сотникова

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ГОШЕ

Кафедра пропедевтики детских болезней и поликлинической педиатрии Ставропольской государственной медицинской академии, Детская городская клиническая больница имени Г.К. Филиппского, г. Ставрополь, РФ

Приводим описание двух случаев болезни Гоше среди дальних родственников, наблюдавшихся нами на протяжении нескольких лет.

Большая Елена Т., 16 лет, поступила с жалобами на слабость, утомляемость, периодически возникающие носо-

вые кровотечения, боли в нижних конечностях, возникающие при ходьбе, низкий уровень физического развития, задержку полового развития.

Из анамнеза известно, что девочка родилась от X беременности, протекавшей без осложнений. Роды IV,

в срок, стремительные. Масса тела при рождении 3200 г. К груди приложена на 3-и сутки, взяла активно. На грудном вскармливании до 1 года 2 мес. Прививалась до возраста 1 года 11 мес, затем вакцинация прекращена. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа, ангина.

С 8 месяцев стало заметным отставание в физическом развитии. В возрасте 11 мес. было выявлено увеличение размеров печени и селезенки, подчелюстного лимфоузла. Обследовалась в стационаре, был установлен диагноз «болезнь Гоше», наблюдается у гематолога и гастроэнтеролога. В возрасте 2 года 8 мес. была произведена спленэктомия.

В 2001 г. (в возрасте 15 лет) при ушибе отмечался перелом левой бедренной кости, спустя месяц — перелом левой большеберцовой кости. Незамеченным остался перенесенный, по-видимому, в раннем детстве перелом правой плечевой кости, с возрастом стало заметным укорочение правого плеча и всей конечности. Осмотрена ортопедом в феврале 2002 г.: фиброзная остеодисплазия, дисплазия тазобедренных суставов: соах vara с двух сторон, двусторонний коксартроз II степени; гипермобильность суставов II—III степени, контрактура тазобедренных суставов, левого коленного сустава; укорочение левой нижней конечности на 3 см, укорочение правой верхней конечности на 7 см; нарушение осанки.

В мае 1992 г. и в августе 1993 г. в результате обследования в гастроэнтерологическом отделении поставлен диагноз: хронический агрессивный, серонегативный гепатит на фоне болезни Гоше; дискинезия желчевыводящих путей, реактивный панкреатит; гипероксалурия; хронический гастродуоденит; лямблиоз; декомпенсированный тонзиллит; хронический аденоидит, аденоиды I—II степени.

В 1997—1998 гг. находилась в гастроэнтерологическом отделении с диагнозом: болезнь Гоше; хронический специфический активный гепатит, I степени активности, медленно прогрессирующее течение; хронический поверхностный НР-ассоциированный гастродуоденит, стадия обострения; дуоденогастральный рефлюкс; хронический холецистопанкреатит, стадия ремиссии; задержка физического развития; хондродистрофия; хронический тонзиллит; гипоплазия щитовидной железы.

Из генеалогического анамнеза известно, что сестра больной — девочка, родившаяся от I беременности, в возрасте 1 года 11 мес. умерла от болезни Гоше. Дети, рожденные от II и III беременностей (оба мужского пола), здоровы. Родители здоровы, в родстве не состоят. Среди ближайших родственников больных с типичными признаками болезни Гоше нет, однако у троюродной племянницы больной диагностирована болезнь Гоше (рис. 1). Внешний вид больной представлен на рис. 2.

Объективно общее состояние при поступлении тяжелое, обусловлено характером заболевания. В сознании, на осмотр реагирует спокойно, адекватно, отставания в интеллектуальном развитии нет. Телосложение диспропорциональное, несколько пониженного питания. Антропометрические данные: длина тела 145 см, масса тела 38,5 кг, окружность головы 55 см, окружность грудной клетки 79 см.

Кожные покровы смуглые, суховаты на ощупь, пигментация кожи лица, заметно усиленный сосудистый рисунок верхних и нижних конечностей, груди и передней брюшной стенки, «печеночные» ладони. На груди и верхней части спины единичные телеангиэктазии. Видимые слизистые оболочки влажные, розовые, блестящие, склеры иктеричны. Подкожный жировой слой развит слабо, распределен равномерно. Периферические лимфоузлы не увеличены.

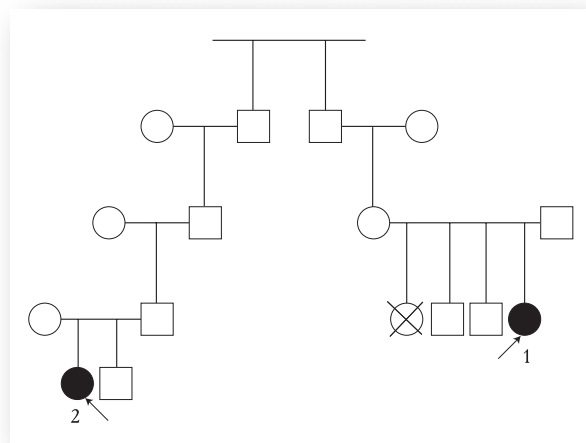


Рис. 1. Родословная наблюдаемых больных.

1 — больная Елена Т., 16 лет; 2 — больная Татьяна Ф., 15 лет.

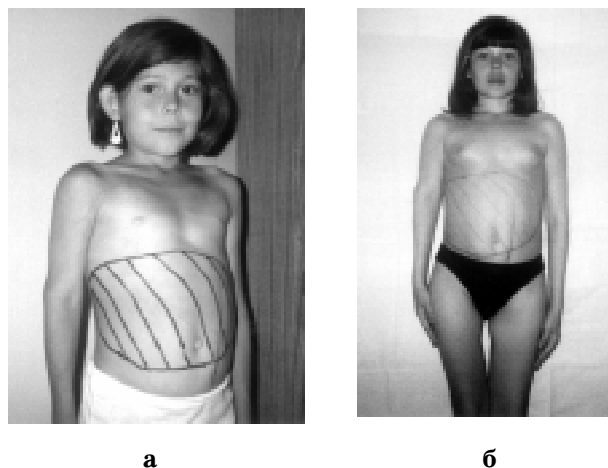


Рис. 2. Внешний вид больной Елены Т. в возрасте 12 лет (а) и 16 лет (б).

Костно-мышечная система деформирована: укорочение правой верхней конечности на 7 см, укорочение левой нижней конечности на 3 см, дисплазия тазобедренных суставов, контрактура левого коленного сустава (увеличен в объеме, объем движений в нем ограничен). При ходьбе заметно прихрамывает, походка «утиная». Сколиоз грудного и поясничного отделов позвоночника. Гипермобильность суставов. Череп округлой формы.

Носовое дыхание свободное. Грудная клетка бочкообразной формы, участвует в акте дыхания равномерно. Перкуторно над легкими легочный звук, аускультативно везикулярное дыхание, ЧД 18 в мин. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца приглушены, расщепление I тона на верхушке, ЧСС 78 в мин, АД 110/70 мм рт. ст.

Видимые слизистые оболочки полости рта бледно-розовые, влажные, чистые. Язык у корня обложен белым налетом, миндалины гипертрофированы, рыхлые. Живот увеличен в объеме, окружность живота 73 см, болезненности при пальпации нет. Слева от прямой мышцы живота рубец длиной 8 см после спленэктомии. Печень занимает практически всю брюшную полость, выступая из-под края реберной дуги по передней подмышечной линии на 15 см, по срединноключичной линии на 16 см, по срединной линии на 13 см. Печень плотной консистенции, нижний край

закруглен, безболезнен при пальпации. Размеры печени по Курлову: передняя подмышечная линия 17 см, срединноключичная линия 19,5 см, срединная линия 19 см, левая доля 17 см. Селезенка удалена. Мочится безболезненно. Стул не изменен. Половое развитие: $Ax_1P_2Ma_2Me_0$. Щитовидная железа не увеличена. Нервная система: на вопросы отвечает адекватно, спокойно, в интеллектуальном развитии умеренно отстает от сверстников.

Анализ крови: $3,9 \cdot 10^{12}/л$, Hb 126 г/л, тр. $400 \cdot 10^9/л$, л. $12,2 \cdot 10^9/л$, э. 3%, с. 31%, лимф. 55%, мон. 11%, СОЭ 28 мм/ч.

Коагулограмма: время рекальцификации плазмы 105 с, толерантность плазмы к гепарину 8 мин, ПТИ 90%, фибриноген 4,4 г/л, время свертывания: начало 2 мин, конец — 3 мин, тромботест IV—V ст., тр. $338 \cdot 10^9/л$, длительность кровотечения 1 мин 30 с.

Общий анализ мочи без патологии.

Биохимический анализ крови: общий белок 94 г/л, альбумины 42,3%, α_1 -глобулины 3,8%, α_2 -глобулины 7,5%, β -глобулины 11%, γ -глобулины 35,3%, альбумины/глобулины 0,73, тимоловая проба 15 ЕД, АЛТ 12 ЕД/л, АСТ 41 ЕД/л, ЩФ 167 ЕД/л, билирубин общий 18,6 ммоль/л, непрямой 13,0 ммоль/л, прямой 5,6 ммоль/л, холестерин 3,5 ммоль/л.

Иммунологическое исследование: снижение резервной активности нейтрофилов по данным НСТ-теста; повышение абсолютного содержания Т-лимфоцитов; дисбаланс субпопуляций Т-лимфоцитов; повышение абсолютного содержания В-лимфоцитов; повышение уровня IgA; повышение уровня ЦИК, преобладание среднedisперсной фракции.

Фиброгастродуоденоскопия: пищевод свободно проходим, на слизистой оболочке видны выступающие в просвет пищевода варикозно расширенные вены I—II степени, усилена капиллярная сеть. Кардия смыкается полностью. В желудке прозрачное слизистое содержимое без посторонних примесей. Складки тела желудка извиты, среднего калибра, полностью расправляются при инсuffляции воздухом. Тонус желудка нормальный. Слизистая оболочка розовая, микрорельеф ровный. Привратник сомкнут, симметричный, свободно проходим с удовлетворительной замыкательной функцией. Слизистая оболочка луковицы 12-перстной кишки и постбульбарных отделов розовая, бархатистая. Складки ровные, средние. Перистальтика прослеживается, тонус нормальный.

УЗИ: печень с ровным четким контуром, край округлен; КВР правой доли 168 мм, левой доли — 122 мм, хвостатой доли — 78 мм, воротная вена 10 мм, холедох 5 мм, структура печени диффузно неоднородная, с множественными мелкоочаговыми участками повышенной эхогенности от 3 до 5 мм в диаметре, рассеянными по всей печени, эхогенность диффузно повышена с усилением по ходу перивентрикулярных трактов, сосудистый рисунок с вертикализацией сосудов; желчный пузырь расположен аномально над правой почкой, размеры 66x32 мм, стенка утолщена до 4 мм, в содержимом пузыря пристеночный осадок; поджелудочная железа с ровным четким контуром, размеры 22x19x20 мм, структура однородная, эхогенность средней интенсивности; матка — тело грушевидной формы, в положении anteflexio, размеры 29x23x19 мм, структура миометрия однородная, М-эхо 2 мм; яичники в малом тазу, прилежат к углам матки до 16 мм в диаметре, D=S, структура неоднородная с анэхогенными включениями диаметром 3—5 мм. Заключение: гепатомегалия, диффузные изменения паренхимы печени; аномальное расположение желчного пузыря; гипоплазия тела матки.

Консультация гинеколога: половое созревание с сентября 2001 г., начавшееся с увеличения молочных желез. Наружные половые органы развиты правильно по женскому типу. Уретра, парауретральные ходы не изменены, клитор не увеличен. Высоко в полости малого таза определяется маленькая матка, подвижная, безболезненная. Придатки не пальпируются, параметрии свободны. Заключение: задержка полового созревания, первичная аменорея.

Рентгенограмма костей нижних конечностей: бедренные и большеберцовые кости деформированы за счет равномерного вздутия на фоне остеопороза с истончением кортикального слоя и очагами деструкции округлой и овальной формы, в костях определяются множественные консолидированные и свежие патологические переломы.

Консультация ЛОР-врача: хронический субкомпенсированный тонзиллит, хронический аденоидит, аденоиды I степени; хронический ринит.

По результатам клинико-генеалогического и лабораторно-инструментального обследования больной поставлен клинический диагноз: основной — болезнь Гоше, тип I (ненейропатический), хронический гепатит с трансформацией в цирроз печени; осложнения — портальная гипертензия, варикозная болезнь вен нижних конечностей, варикоз вен пищевода I—II степени; задержка физического и полового развития; специфическая остеопатия с деформацией верхних и нижних конечностей; сопутствующие заболевания — дисплазия тазобедренных суставов; нарушение осанки; хронический субкомпенсированный тонзиллит; хронический аденоидит, аденоиды I степени; хронический ринит.

Второй случай иллюстрирует клинический полиморфизм болезни Гоше и подтверждает точку зрения о необходимости более щадящей тактики ведения больных с этим заболеванием.

Больная Татьяна Ф., 15 лет, поступила с жалобами на боли в эпигастриальной области, чувство тяжести в эпигастрии сразу после приема пищи, изжогу после погрешностей в диете (жирная, жареная пища), слабость, утомляемость, головные боли, эпизодические носовые кровотечения.

Из анамнеза жизни известно, что девочка от I беременности, протекавшей физиологически, у матери Rh-отрицательная кровь. Роды в срок. Масса тела при рождении 3400 г, длина тела 47 см, окружность головы 35 см, окружность груди 34 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. К груди приложена на 3-и сутки, БЦЖ в роддоме.

До 5 лет росла и развивалась соответственно возрасту. Привита по календарю. Перенесенные заболевания: ОРВИ, острый бронхит в 2 года 7 мес.

В 1991 г. (в возрасте 5 лет) впервые диагностирована гепатоспленомегалия (печень выступает из-под края реберной дуги на 4 см, селезенка — на уровне пупка). В 1992 г. проведено УЗИ органов брюшной полости: размеры печени в пределах нормы; размеры селезенки увеличены, диффузное усиление плотности паренхимы, контуры ровные, подвижность при дыхании сохранена. По поводу данной патологии не обследовалась.

С 1992 г. появились жалобы на быструю утомляемость, носовые кровотечения. В анализах крови неоднократно выявлена анемия (1993 г. — эр. $4,3 \cdot 10^{12}/л$, Hb 107 г/л; 1996 г. — эр. $3,1 \cdot 10^{12}/л$, Hb 107 г/л).

Отставание в физическом развитии зарегистрировано с 1995 г., наряду с этим отмечались увеличение размеров живота, бледность кожных покровов.

Впервые госпитализирована в гастроэнтерологическое отделение в 1995 г., поставлен диагноз: болезнь накопления (болезнь Гоше), оксалурия, поверхностный

антральный гастродуоденит. Для подтверждения диагноза была проведена пункционная биопсия печени: гистологически в кусочках печени фиброз, печеночная ткань разделена на дольки, пролиферация ретикулоэндотелиоцитов, цитопlasма гепатоцитов пеннистая. Заключение: можно предположить болезнь накопления. Гистохимия не проведена.

В июне 1997 г. и в августе 1998 г. стационарное лечение в гастроэнтерологическом отделении с диагнозом: основной — болезнь Гоше, хронический специфический активный гепатит, активность I степени, медленно прогрессирующее течение; сопутствующий — хронический поверхностный НР-ассоциированный гастродуоденит, дуоденогастральный рефлюкс.

В феврале 1998 г. перелом нижней $1/3$ диафиза правой лучевой кости, поднадкостничный, без смещения. С марта 1999 г. появляются жалобы на боли в суставах (коленных, голеностопных, тазобедренных), периодически отечность над суставами.

В январе 2001 г. находилась на обследовании и стационарном лечении в гематологическом отделении с диагнозом: болезнь Гоше, тип I (ненейропатический), хронический; сопутствующий — гингивит генерализованный, средняя степень тяжести; церебрастенический синдром.

Анализ крови: эр. $4,5 \cdot 10^{12}/л$, Нб 142 г/л, тр. $238 \cdot 10^9/л$, л. $4,0 \cdot 10^9/л$, э. 2%, п. 2%, с. 57%, лимф. 35%, мон. 4%, СОЭ 16 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 78 г/л, альбумины 63%, $\alpha_1 + \alpha_2$ -глобулины 6%, β -глобулины 10%, γ -глобулины 21%, АСТ 0,17 мккат/л, АЛТ 0,17 мккат/л, билирубин 13,3 мкмоль/л, тимоловая проба 8,1 ЕД, сулемовая проба 2,0 ЕД.

УЗИ: эхопризнаки выраженной гепатоспленомегалии, печень повышенной эхогенности с признаками фиброзно-склеротических изменений, перипортальные тракты уплотнены, но признаков анастомозов в воротах печени и селезенки нет.

Рентгенограмма бедренных костей, тазобедренных суставов, костей голеней: дистальная треть диафизов и метафизов бедренных костей симметрична, умеренно вздута, в виде булавы, костномозговой канал расширен, кортикальный слой истончен равномерно, костная структура бедер широкопетлистая, местами в дистальных метафизах пятнисто-пористая, головки обоих бедер сплюснены в медиальных отделах, стенки укорочены (т. н. симптоматическая остеохондропатия головок бедер при болезни Гоше), суставные щели несколько расширены, в обеих голенях и коленных суставах идентичные изменения. Заключение: рентгенологические признаки поражения костной ткани, характерные для болезни Гоше.

Миелограмма: бласты 4,7%, пунктат полиморфный, богат клеточными элементами, ростки без особенностей, регистрируются классические клетки типа Гоше.

Внешний вид больной представлен на рис. 3.

При поступлении в феврале 2002 г. объективно общее состояние средней тяжести. В сознании, активна, на осмотр реагирует спокойно, адекватно, отставания в интеллектуальном развитии нет.

Телосложение пропорциональное, несколько пониженного питания. Антропометрические данные: длина тела 143 см, масса тела 34,5 кг, окружность головы 53 см, окружность грудной клетки 70 см.

Кожные покровы бледные, чистые, умеренно влажные. Расширенная венозная сеть на передней брюшной стенке, в верхней части туловища, на верхних конечностях, слева от прямой мышцы живота рубец длиной 3 см

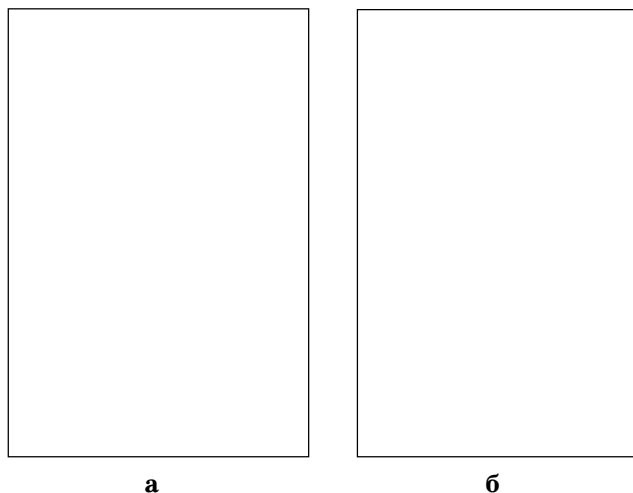


Рис. 3. Внешний вид больной Татьяны Ф. в возрасте 11 лет (а) и 15 лет (б).

(после пункционной биопсии печени). Видимые слизистые оболочки бледно-розовые, чистые, влажные, краевая субъиктеричность склер. Подкожно-жировой слой развит умеренно, распределен равномерно. Пальпируются подчелюстные, заднешейные и паховые лимфоузлы, диаметром до 0,5 см, эластичные, подвижные, безболезненные.

Костная система: череп округлой формы, укорочение правой верхней конечности на 1 см после перенесенного в феврале 1998 г. (в 11,5 лет) поднадкостничного перелома нижней трети лучевой кости; нижние конечности не изменены. Мышечная масса развита удовлетворительно, тонус и сила мышц достаточны.

Носовое дыхание не затруднено. Грудная клетка цилиндрической формы, участвует в акте дыхания равномерно. Перкуторно легочный звук, аускультативно везикулярное дыхание. ЧД 20 в мин.

Границы относительной сердечной тупости не расширены. Тоны сердца ясные, ритмичные. АД 110/70 мм рт. ст., ЧСС 84 в мин.

Слизистые оболочки полости рта бледно-розовые, влажные, чистые. Миндалины не выступают из-за краев небных дужек. Язык чистый, влажный. Живот увеличен в объеме, окружность живота 67 см. Печень выступает из-под края реберной дуги по передней подмышечной линии на 7 см, по срединноключичной линии — на 8 см, по срединной линии — на 8 см, плотно-эластической консистенции, поверхность гладкая, край ровный, умеренно закруглен. Размеры печени по Курлову: передняя подмышечная линия — 12 см, срединноключичная линия — 15 см, срединная линия — 14,5 см, левая доля — 13 см. Селезенка 9x17 см, плотно-эластической консистенции, безболезненна при пальпации.

Дизурических расстройств нет. Стул регулярный.

Вторичные половые признаки отсутствуют. Щитовидная железа не увеличена.

Анализ крови: эр. $3,9 \cdot 10^{12}/л$, Нб 103 г/л, рц. 0,7%, тр. $331 \cdot 10^9/л$, л. $5,6 \cdot 10^9/л$, э. 3%, п. 2%, с. 60%, лимф. 31%, мон. 4%, микроанозицитоз, микросфероцитоз, гипохромия эритроцитов (+), СОЭ 18 мм/ч.

Коагулограмма: время рекальцификации плазмы 85 с, толерантность плазмы к гепарину 8 мин, ПТИ 94%, фибриноген 4,4 г/л, время свертывания: начало 3 мин, конец — 3 мин 30 с, тромботест IV—V ст., тр. $288 \cdot 10^9/л$, длительность кровотечения 1 мин.

Общий анализ мочи без патологии.

Биохимический анализ крови: общий белок 81 г/л, альбумины 52%, α_1 -глобулины 4%, α_2 -глобулины 7,5%, β -глобулины 6,7%, γ -глобулины 29,8%, альбумины/глобулины 1,08, тимоловая проба 14,3 ЕД, АЛТ 28 ЕД/л, АСТ 34 ЕД/л, ЩФ 206 ЕД/л, билирубин общий 12,9 мкмоль/л, непрямой 8,5 мкмоль/л, прямой 4,4 мкмоль/л, холестерин 2,3 ммоль/л, β -липопротеиды 4,07 г/л.

Фиброгастродуоденоскопия: складки желудка умеренно отечны, слизистая оболочка гиперемирована в виде пятен, преимущественно в антральном отделе, привратник зияет, луковица 12-перстной кишки и постбульбарные отделы с усиленным сосудистым рисунком, очагово гиперемированы. Заключение: поверхностный гастродуоденит, дуоденогастральный рефлюкс.

УЗИ: печень с ровным четким контуром; КВР правой доли 142 мм (+ 20 мм), левой доли — 95 мм (+ 15 мм), воротная вена 12 мм, холедох 5 мм, структура печени однородная, эхогенность диффузно повышена, сеть печеночных вен усилена; желчный пузырь грушевидной формы, размеры 80x29 мм, толщина стенки 2 мм, в содержимом пузыря пристеночный осадок, через 60 мин после желчегонного завтрака размер 70x17 мм; поджелудочная железа с ровным четким контуром, размеры 19x14x20 мм, структура однородная, эхогенность средней интенсивности; селезенка увеличена, размеры 150x71x83 мм, структура однородная, эхогенность диффузно повышена, селезеночная вена в области ворот 10 мм. Заключение: гепатоспленомегалия, диффузные изменения паренхимы печени, селезенки, холелесамус.

По результатам клинико-генеалогического и лабораторно-инструментального обследования больной поставлен клинический диагноз: основной — болезнь Гоше, тип I (ненейропатический); осложнения — гипохромная анемия I степени смешанного генеза; сопутствующие заболевания — церебрастенический синдром, хронический тонзиллит, холелесамус.

К сожалению, нам не удалось провести определение активности β -глюкоцереброзидазы в лейкоцитах, что является «золотым стандартом» в диагностике этого тетауризмоза, однако в обоих случаях диагноз не вызывает сомнений по совокупности клинико-генеалогических и лабораторно-инструментальных данных. Тем не менее в представленных примерах отчетливо видны, с одной стороны, типичные для болезни Гоше жалобы и клинические симптомы, а, с другой стороны — различия в течении заболевания, обусловленные, по-видимому, проведением спленэктомии.

В первом клиническом наблюдении ранняя спленэктомия привела к выраженной гепатомегалии с развитием медленно прогрессирующего хронического специфического гепатита и постепенным формированием цирроза печени. Наряду с этим накопление клеток Гоше в костной ткани явилось причиной нескольких переломов и деформаций костей конечностей. В то же время у этой больной заметно реже встречались кровотечения и отсутствовала анемия.

Во втором наблюдении больной не проведена спленэктомия, чем обусловлено наличие хронической анемии. В обоих случаях отмечается поражение костей с формированием специфических изменений на рентгенограммах.

В связи с тем, что у обеих больных манифестация болезни Гоше возникла в детском возрасте, диагностирована выраженная задержка физического и полового развития.

Эти примеры иллюстрируют типичное течение хронической висцеральной формы заболевания, причем полиморфизм клинической картины обусловлен, по-видимому, проведением одной из больных в раннем возрасте спленэктомии. Очевидно, что приоритетным направлением исследований болезни Гоше должны являться поиск ранних генетических и биохимических маркеров этого тетауризмоза, а также дальнейшая разработка и внедрение в практику методов заместительной терапии.