

Министерство здравоохранения РФ  
ГБОУ ВПО «Северный государственный медицинский университет»  
Кафедра инфекционных болезней

Зав. кафедрой: д.м.н., доцент Самодова О.В.

# Болезнь Нимана-Пика

Выполнила: студентка VI курса педиатрического  
факультета 6 группы Клеменчонок Г.В.

## *Болезнь Нимана-Пика*

- Наследственное заболевание (сфингомиелиноз)
- Лизосомная болезнь накопления
- Аутосомно-рецессивное наследование
- Нарушение липидного обмена
- Накопление сфингомиелина в печени, селезенке, легких, костном мозге и головном мозге

## Классификация

В 1961 году, была предложена следующая классификация заболевания:

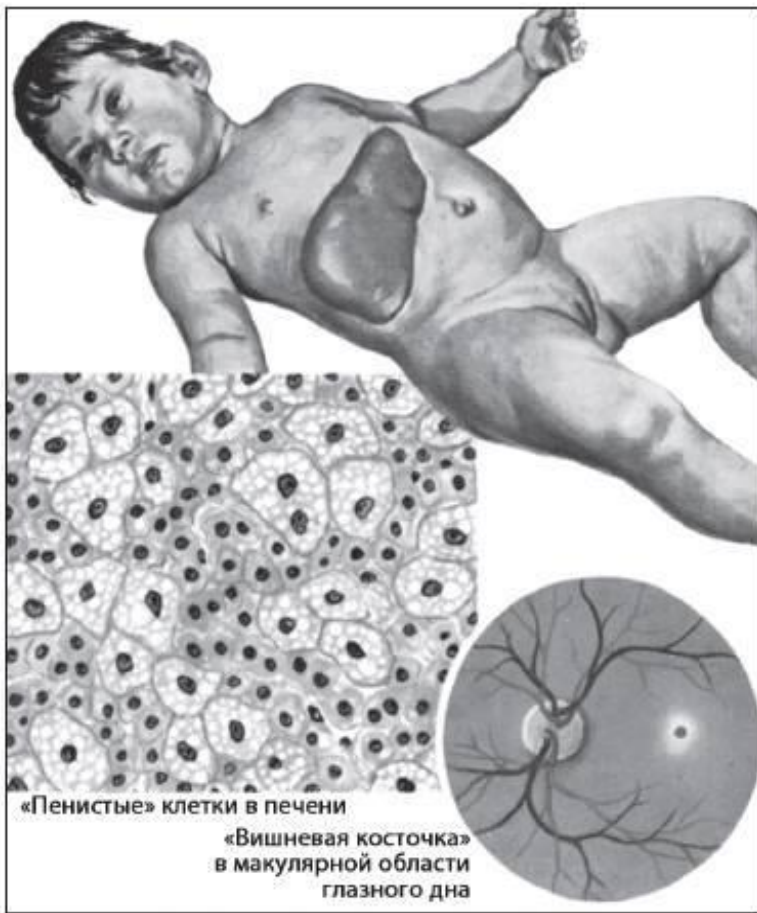
- - болезнь Ниманна-Пика, тип А: классическая инфантильная;
- - болезнь Ниманна-Пика, тип В: висцеральная;
- - болезнь Ниманна-Пика, тип С: неострая подростковая
- - болезнь Ниманна-Пика, тип D: ново-шотландская;

Однако, на сегодня, когда понятна генетическая природа заболевания, расстройство классифицируется следующим образом:

- - болезнь Ниманна-Пика, связанная с геном SMPD1, которая включает в себя типы А и В;
- - болезнь Ниманна-Пика, типа С, который включает в себя типы С1 и С2. (Тип D возникает в результате мутации того же гена, что и тип С1).

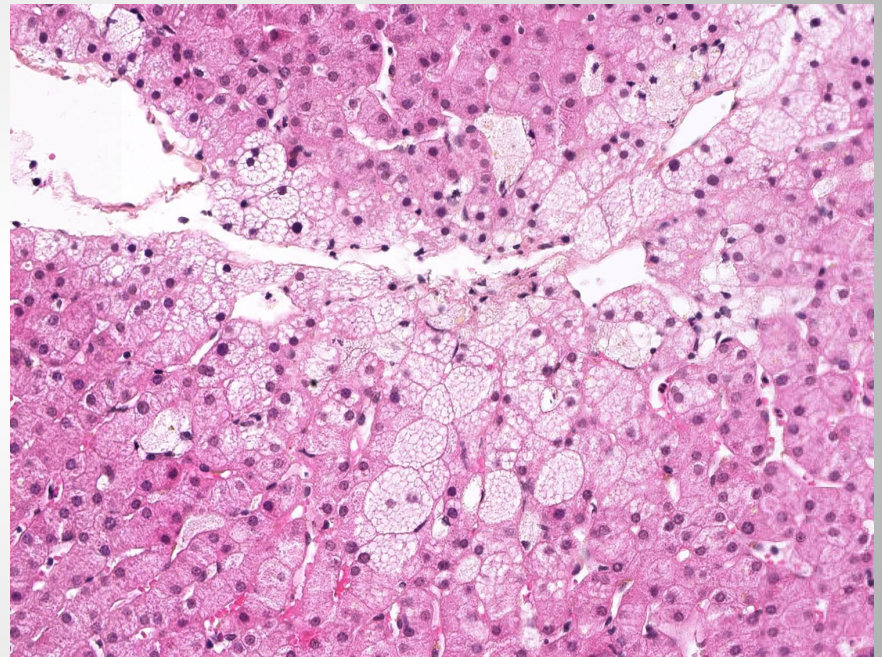
## Сфингомиелин

- один из компонентов клеточной мембраны, в том числе мембранных органелл
- дефицит фермента сфингомиелазы нарушает процесс расщепления липидов, вследствие чего он накапливается в макрофагах (моноцитах и фагоцитах)
- накопление сфингомиелина и холестерина приводит к растяжению лизосом
- в макрофагах костного мозга наблюдается избыток липидов и присутствие так называемых «голубых гистиоцитов»
- в цитоплазме образуются многочисленные небольшие вакуоли одинаковой формы и размера, которые создают эффект пены в цитоплазме



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

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



Тучные клетки в препарате селезенки

## Тип А

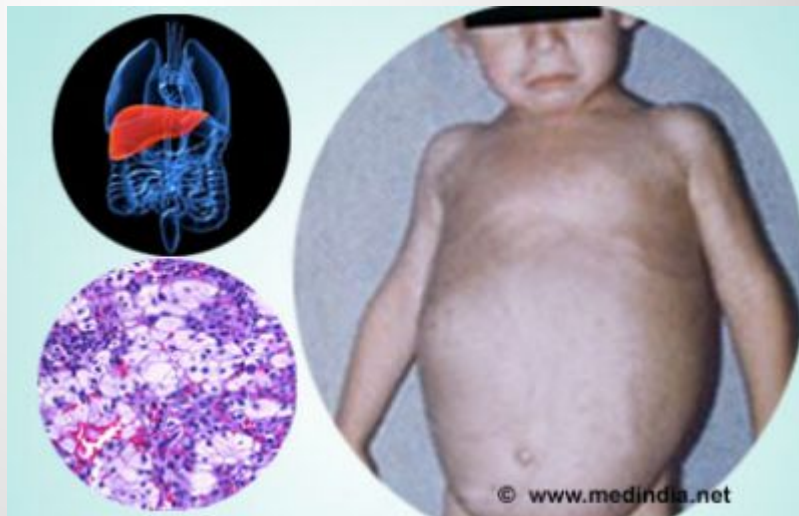
- чаще всего встречается у евреев, выходцев из Центральной и Восточной части Европы
- липид сфингомиелин не расщепляется вовсе и быстро наполняет клетки, вызывая нарушения их функций
- клетки увеличиваются в размере и быстро умирают, замещаясь рубцовой тканью
- симптомы появляются в грудничковом возрасте - в 3-5 месяцев
- возникают трудности при вскармливании, они не набирают вес, отстают в росте
- живот у таких деток пропорционально больше тела за счет увеличения печени и селезенки

## Основные симптомы болезни Пика типа А:

- раннее начало развития болезни (3-5 месяцев),
- рвота, частые поносы,
- повышение температуры,
- снижение массы тела, атрофия мышц, вялость,
- постоянно увеличивается объем живота,
- задержка психомоторного развития, (ребенок не перебирает пальчиками, не садится),
- судороги,
- нарушается зрение, детки не фиксируют взгляд,
- снижается слух, дети плохо реагируют на звуки

Для типа А характерно быстрое прогрессирование симптомов болезни. Пораженные клетки умирают, смерть клеток мозга вызывает нарушения глотания, дыхания и кровообращения. Такие дети редко доживают до 3-5 лет.

# Tun A





## Тип В

- отсутствие накопления липидов в нервных клетках
- нервные клетки не разрушаются и не появляются симптомы нарушения деятельности головного мозга
- не страдают интеллектуальные способности, в некоторых случаях больные демонстрируют довольно высокую умственную одаренность

Первые симптомы заболевания появляются после 3 лет. В первую очередь у детей начинает увеличиваться селезенка и позже печень. С возрастом появляются симптомы поражения легких. Липид накапливается в лимфатических узлах и вызывает снижение активности иммунной системы, дети часто болеют. Длительность жизни таких больных несколько снижена, но они доживают до взрослого возраста, иногда даже до старости.

## Проявления болезни Нимана-Пика типа В:

- увеличение объема живота (за счет увеличения печени и селезенки),
- периодические тупые боли в животе,
- тошнота, иногда рвота,
- нарушение работы печени и желчного пузыря (желтушность кожи и глаз),
- повышенная кровоточивость (печень не вырабатывает компоненты для свертывания крови в достаточном количестве).
- одышка при умеренных физических нагрузках,
- частые респираторные инфекции и простуда.

# Tun B



## Тип С

- проявляется после первых лет жизни
- в начале болезни происходит поражение внутренних органов - увеличение печени и селезенки, лимфатических узлов
- поражаются и внутренние органы и нервная система.

Симптомы поражения внутренних органов:

- увеличение объема живота,
- ноющие, тупые боли в животе,
- желтушность кожи, слизистых оболочек и глаз,
- увеличение и болезненность лимфатических узлов,
- одышка,
- частые бронхиты и воспаления легких.

- С течением болезни появляются симптомы поражения нервной системы. Проявления нарушения работы головного и спинного мозга постоянно нарастают, больные отстают в психическом и физическом развитии от сверстников. С прогрессированием заболевания дети теряют навыки и умения, которыми уже овладели. Например, ребенок уже научился разговаривать, но со временем речь нарушается, становится менее внятной.
- Поражение клеток нервной системы постоянно прогрессирует и вызывает нарушения несовместимые с жизнью. Обычно такие больные живут 15-20 лет.

## Симптомы поражения нервной системы:

- тремор пальцев рук, нарушение координации движений,
- судороги, эпилептические припадки,
- нарушения глотания и дыхания,
- потеря речи и других освоенных навыков,
- нарушения памяти и мышления, снижение успеваемости в школе,
- нарушения поведения, замкнутость,
- эмоциональная нестабильность, раздражительность, депрессия.

# Tun C



## *Диагностика*

- биопсия печени, селезенки и лимфатического узла,
- лабораторная диагностика крови,
- генетическое тестирование (выявление мутаций генов).



## *Лечение*

- снижение тяжести течения
- препараты, улучшающие функции печени и селезенки, отток желчи
- препараты для улучшения работы нервной системы

Показано применение комплекса витаминов и минералов.

## Рекомендации по диете

Больным обязательно назначают диету с ограничением употребления определенных продуктов, таких как: черный хлеб, кукуруза, соки, картофель.

Исключить:

- молочные продукты
- белый хлеб
- капуста
- рис
- сладости
- газированные напитки
- варенье
- бобовые
- огурцы

Без ограничений можно съесть гречку, все виды мяса, яйца, море продукты, овощи и несладкие фрукты. Из сладких продуктов допускают мед, травяные чаи, глюкозу, фруктозу.

Полностью излечить заболевание врачам пока не удается, но правильно подобранная терапия может существенно снизить тяжесть симптомов и улучшить качество жизни больного.

## *Используемая литература*

- Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина
- Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., испр. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.
- <http://onevroze.ru/tipy-bolezni-nimana-pika-diagnostika-lechenie-i-dieta-pri-etom-zabolevanii.html>

**Спасибо за внимание!**