

МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА

Е. Е. Бибилова, Е. Е. Бибилова, А. О. Гуськов, Е. А. Харитонова

ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет Минздрава России

Нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа, поздняя инфантильная форма (НЦЛ 2), или болезнь Янского-Бильшовского относится к наследственным лизосомным болезням накопления. НЦЛ встречается с частотой 1:25 000 и является причиной около четверти всех случаев наследственных заболеваний нервной системы у детей. Генетический дефект – мутация гена TRP1, локализованного в коротком плече 11 аутосомы. В норме этот ген обеспечивает синтез лизосомального фермента трипептидил пептидазы 1, разрушающей аутофлюоресцирующий пигмент липофусцин, который образуется и накапливается в результате окисления ненасыщенных жиров или в случае повреждения митохондриальных или лизосомальных мембран. Дефицит трипептидил пептидазы 1 вызывает накопление желто-коричневого пигмента липофусцина в нейронах, вызывая их гибель, что приводит к атрофии больших полушарий мозга и мозжечка. В настоящее время не разработано эффективного лечения НЦЛ 2, применяется лишь симптоматическая терапия.

Цель исследования: изучить морфологические изменения нервной ткани при НЦЛ.

Материал и методы: изучен клинический случай НЦЛ 2 типа со смертельным исходом у ребенка 7 лет. Для микроскопических исследований использовали архивированный аутопсийный материал с применением гистохимических методик (окраска гематоксилином-эозином, суданом III).

Результаты: анализ первичной медицинской документации показал, что ребенок родился здоровым и первые пять лет физически и психологически развивался по возрасту. Начало заболевания было постепенным – сначала появились судороги, потом присоединилась атаксия и ухудшение зрения. Заболевание прогрессировало до стадии деменции, ребенок утратил все приобретенные ранее речевые навыки, не мог передвигаться, ухудшилось зрение. Согласно акту судебно-медицинского вскрытия при макроскопическом исследовании были выявлены следующие особенности: при нормальном размере окружности головы ребенка отмечено увеличение толщины костей черепа до 2 см, при этом мозг занимал 2/3 объема черепной коробки. Извилины

больших полушарий имели избыточную рельефность за счет множественных участков западения. На разрезе мозга отмечена выраженная атрофия коры больших полушарий и коры мозжечка. Гистологическое исследование головного мозга показало резкую атрофию его вещества и выявило существенные дегенеративные изменения. Нервные клетки макроглии и олигодендроглии характеризовались резким закруглением их контуров, в результате чего форма клеток варьировала от умеренно округлившихся до стадии «зернистые шары». Практически во всех нервных клетках выявлены диффузно-пылевидные включения коричневатого цвета. Окрашивание биоптатов суданом III на жир показало наличие липидных включений в периваскулярных пространствах и в стенках сосудов мозга, причем последние характеризовались выраженным перифокальным отеком. На микропрепаратах печени и миокарда выявлены признаки неравномерного кровенаполнения и дистрофические изменения паренхиматозных клеток.

Вывод: терминальная стадия НЦЛ морфологически характеризуется преимущественным поражением головного мозга в виде необратимых дегенеративных изменений клеток, вызванных эндоплазматическим накоплением липофусцина.