

Клинический случай

- Ребенок Б, 1 год 8 мес, Вельский район
- 27.09.1985 в III СО, ЦРБ "Хронический гепатит. Гепатолиенальный синдром. Гидроцефальный синдром. Гипотрофия 3 ст. ЗПМР"
- Жалобы: снижение аппетита, подъем температуры тела до 37,2°С, беспокойство, задержку психомоторного развития, периодический стон, плач

Anamnesis morbi

- С 2-3 мес мать заметила у ребенка увеличивающийся живот
- В 9 мес обнаружен гепатолиенальный синдром, пролечен по месту жительства, от обследования в условиях ОДКБ отказ
- 1 год 2 мес впервые обследован и пролечен в ИИСО ОДКБ: имеющаяся симптоматика расценена как результат ВУИ (цитологически и бактериологически не подтверждено). Консультирован профессором Пиккель М.В., ассистентом кафедры Сибилевой Е.Н., Волокитечной Т.В., Головановым Е.С. Планировалась спленоаортография, отложена в связи с присоединившейся пневмонией. Активность аминотрансфераз – текущий гепатит. По настойчивой просьбе матери выписан с повторной явкой в марте 1985.
- Поступил в конце сентября 1985г. В тяжелом состоянии, обусловленном гепатолиенальным синдромом, на фоне гипотрофии 3 ст и энцефалопатии.

Anamnesis vitae

- Ребенок от 4 беременности, 2 срочных родов
- Масса 2650 гр, рост 50 см, ОА 9 баллов, выписан на 7 сутки в удовлетворительном состоянии, период новорожденности без особенностей
- Прибавки: 1 мес – 850 гр, в 3 мес – 4500 гр, в 6 мес – 6600 гр, 1 год – 7500 гр
- Отставал в ФР и НПР
- Перенесенные заболевания: в/о (03.84), ОРВИ (09.84), рахит II п/о течение, дисплазия тазобедренных суставов, двухсторонняя пневмония (02.85), стоматит (07.85)
- Проф. Прививки: БЦЖ в р/д, I АДСМ, полиомиелит в 6 мес
- Аллергоанамнез: сыпь на витамины В1, В6
- Наследственность: у матери эпилепсия

При поступлении:

- Состояние крайне тяжелое по совокупности патологии, t 37.2°C
- Сознание затуманено, положение активное
- Кожа чистая, бледная с сероватым оттенком; зев гиперемирован, налетов нет; видимые слизистые чистые, гиперемированы
- Подкожно-жировой слой снижен; рахитические четки, увеличение мозгового отдела черепа, браслетки; тонус мышц конечностей снижен
- ЧД 24 в минуту, дыхание везикулярное проводится во все отделы, хрипов нет
- Пульс 120 в минуту, тоны сердца глухие
- Язык сухой, при пальпации живот мягкий, безболезненный, печень +7-10 см, селезенка на уровне пупка
- Менингеальные знаки "-"

Диагноз: Хронический гепатит, гепатолиенальный синдром, гидроцефальный синдром, гипотрофия II-III ст, ЗПМР

- Со второго дня госпитализации ухудшение состояния: температура 39°C, вялый, бледный, в легких сухие хрипы
- Рентгенологически: пневмония застойного характера
- В лечении: антибактериальная терапия (ампициллин, бисептол), дезинтоксикационная терапия, поливитамины, желчегонные, ферменты, массаж грудной клетки, УВЧ
- В динамике (30.09-17.10): состояние тяжелое по совокупности патологии, однако, интоксикационный синдром и катаральные проявления стихли, стал более активным, принимает пищу; рентгенологически неполное разрешение пневмонии; печень и селезенка без динамики, в крови анемия средней степени тяжести при незначительном снижении эритроцитов, гипохромия, сывороточное железо в норме

- (18.10-24.10) состояние стабильно тяжелое, не температурит, дыхание жесткое, хрипов нет. ЧД = 36, ЧСС=120. Отмечается задержка стула, эффект дает назначение сифонной клизмы, стул обильный, плотный, желтого цвета
- С 25.10 подъем температуры тела до 38.0°C, ребенок вялый, адинамичный, по системам без изменений; отмечается отечность и гиперемия крайней плоти; ест немного, пищу удерживает, мочеиспускание частое, безболезненное. ЧД = 40, ЧСС = 100, тоны приглушены

- С 27.10 ухудшение состояния до крайне тяжелого, периодически стонущее дыхание, от еды отказывается, беспокоится; выраженная бледность кожного покрова и слизистых; дыхание проводится во все отделы, жесткое, влажные среднепузырчатые и сухие хрипы, перкуторно – коробочный звук, ЧД до 50, ЧСС = 112, тоны приглушены; печень – правая доля +8 (в динамике сократилась), левая +13, селезенка без динамики, положительный симптом баллотирования. Моча темно желтая. (ОАМ желчные пигменты).

- В лечении: инфузионная терапия, парентеральное питание (плазма, 10% глюкоза с инсулином, лазикс), преднизолон 1,5 мг/кг/сут
- ЭКГ – метаболические нарушения, тенденция к синусовой брадикардии.
- Осмотрен хирургом, выполнена пункция брюшной полости, получено 400,0 опалесцирующей желтой жидкости.

	Эр	НВ	ЦП	Рет	Тр	Лей к	п/я	с/я	л	м	э	СОЭ
30.09	3,6	100	0,8	-	-	10,8	3	50	40	6	-	20
3.10	3,5	88	0,76	2,4	130	6,9	4	59	33	3	1	14
10.10	3,3	85	0,77	-	-	3,4	2	43	54	1	-	13
18.10	3,4	88	0,78	0,9	136	5,9	4	24	66	4	1	1
23.10	3,7	100	0,81	3,0	111	4,8	-	28	44	3	-	-

- Сывороточное железо – 17,5 ммоль/л
- Биохимический анализ крови (30.09): общ. билирубин – 10.2, К – 4,8, Na – 133, тимоловая проба – 11, креатинин – 0,044, АЛТ – 2,14, амилаза – 11.
- Биохимический анализ крови (1.10): мочевины – 6,8, ХС – 1,67, Са – 1,90, Р – 0,83, Cl – 100, АСТ 1,85
- ОАМ (28.09): ураты +++++, мочевины ++. Исследование мочи на цитомегалию (15.10) цитомегалы +/-
- ЭКГ (15.10): синусовая брадикардия, ЧСС 100, нарушение метаболизма в желудочках; (28.10): синусовая брадикардия, ЧСС 105

- 29.10 в 5:10 при нарастающих явлениях сердечной и легочной недостаточности зафиксирована смерть. Реанимационные мероприятия эффекта не дали.

Выписка из протокола вскрытия (30.10)

Патологоанатомический диагноз:

Основной – Сфингомиелиноз – болезнь Нимана-Пика, инфантильный нейровисцеральный тип I по Neville, с поражением ЦНС, паренхиматозных органов, периферической лимфоидной ткани и костного мозга

Осложнения – истощение, анемия