

Болезнь Ниманна–Пика имеет тип I и тип II.

□ I тип болезни Ниманна–Пика развивается при недостатке сфингомиелиназы, что приводит к накоплению в лизосомах сфингомиелина и холестерина. Заболевание обусловлено мутацией ASM (11p15.4-p15.1). Отложение липидов происходит во внутренних органах, преимущественно мононуклеарных фагоцитах.

◇ Лимфатические узлы и печень увеличены, приобретают жёлтый цвет. Селезёнка также увеличена, на разрезе хорошо видны красноватые фолликулы. Накопление липидов наблюдают также в надпочечниках, лёгких, почках. Микроскопически в поражённых органах видны крупные пенистые клетки (клетки Пика), имеющие вид тутовой ягоды. При электронной микроскопии в макрофагах обнаруживают вакуоли с мембраноподобными структурами, миелоноподобными включениями.

◇ Значительные изменения наблюдают в головном мозге: кора опустошена, [сохранные нейроны](#)

набухшие, с вакуолизированной цитоплазмой, белое вещество с демиелинизацией и глиозом. Пенные клетки обнаруживают также в мягких мозговых оболочках, сосудистых сплетениях.

◇ Наиболее часто диагностируют инфантильный нейровисцеральный тип болезни. При нём гепатоспленомегалия появляется к 6 мес, кожа принимает буровато-жёлтую окраску. У 30–50% больных обнаруживают вишнёво-красные пятна на сетчатке глаз. Рано возникает прогрессирующая неврологическая симптоматика, приводящая к слабоумию и выраженным нарушениям моторики. Смерть наступает на 3–4 году жизни.

◇ Морфологическая диагностика болезни Ниманна–Пика основана на обнаружении типичных пенистых гистиоцитов в костном мозге и включений при электронной микроскопии биоптатов кожи или конъюнктивы. Окончательный диагноз устанавливают, исследуя активность сфингомиелиназы в лимфоцитах или фибробластах.

□ II тип болезни Ниманна–Пика вызван нарушением образования эфиров холестерина. Для этого типа характерно более медленное развитие клинической симптоматики. Диагноз основан на изучении этерификации холестерина и накопления холестерина в культуре фибробластов.

Интeрeснo, чтo стaтьи из рaздeлa:
8) [Классификация наследственных желез](#)