



Рис. 1.

пертерфия правого желудочка, сужение устья легочной артерии — пентада Фалло), фиброзный эпикардит, недоразвитие верхней доли правого легкого, мегаколон, мекониевый илеус, мочекишечный инфаркт.

УДК 616.71—007.157

### Г. С. Подряднов и Н. Н. Гимадеева (Казань). Гаргоилизм у детей

Гаргоилизм (синонимы: болезнь Пфаундлера — Гурлера, болезнь Гурлера, множественные дизостозы, хондроостеодистрофия, липохондродистрофия, полидистрофия Гурлера — Эллиса, дизостотическая идиопатия) — врожденное системное заболевание. У страдающих им низкий рост, непропорционально большая голова, грубые черты лица, выпуклый живот, гепатоспленомегалия, пупочная грыжа, помутнение роговицы, пониженный интеллект. О подобном заболевании было известно еще в 1900 г. Описано оно впервые Хантером (Канада) в 1917 г.

Слово «гаргиль» в переводе означает «рыльце водосточной трубы» — фигуры с причудливыми лицами, которыми в средние века украшали архитектурные ансамбли.

Предполагают, что гаргоилизм — заболевание наследственное с рецессивным типом передачи, но оно может возникнуть в семье, где все члены здоровы. В 6% отмечаются родство родителей, иногда алкоголизм родителей.

Патогенез полностью не выяснен. С современной точки зрения болезнь Гурлера обуславливается генетическим нарушением мукополисахаридного обмена. В органах и тканях происходит отложение особого вещества, которое в здоровом организме не встречается. Некоторые авторы, находившие такие включения в белых кровяных клетках периферической крови, костном мозгу и в разных местах, включая и сосудистую интиму, склонны считать их мукополисахаридами. Отмечено также, что у больных чрезмерные количества мукополисахаридов выделяются с мочой. Отложение их в тканях центральной нервной системы приводит к слабоумию. При поражении костной системы наблюдается значительная деформация скелета. Гепатоспленомегалия, помутнение роговицы и другие патологические изменения объясняются значительным скоплением мукополисахаридов в этих органах.

В течение последних лет были признаны две определенные формы мукополисахаридов, свойственных болезни Гурлера.

При рецессивной аутозотомной форме (встречается в  $\frac{2}{3}$  случаев) болезнь проявляется в раннем возрасте и развивается быстро. Наряду со всеми признаками этого заболевания особенно характерным является помутнение роговицы. Здесь находят мукополисахарид I.

При рецессивной форме (встречается в  $\frac{1}{3}$  случаев), сцепленной с полом (х-соединения), более частые симптомы — глухота и болезнь сердца, а роговица остается прозрачной. Здесь находят мукополисахарид II.

В отделении детских болезней Республиканской клинической больницы мы наблюдали 2 больных гаргоилизмом.

1. М., 3 лет, поступила 5/VI 1964 г. с диагнозом: врожденная микседема, гидроцефалия. Выраженное отставание в физическом и психическом развитии, невнятная речь, плохое зрение и слух.

Вес 13 кг, рост 82 см. Походка неуклюжая, с несколько согнутым вперед туловищем. Непропорционально большая голова. В области большого родничка — костный выступ. Волосы жесткие, сухие, брови густые, сросшиеся. Лицо одутловатое. Выпуклый лоб, выдающиеся скуловые дуги, запавшая переносица, широкий нос со слегка вывернутыми наружу ноздрями. Из носа обильное выделение серозно-гнойного характера. Носовое дыхание затруднено, дыхание шумное, через рот. Экзофтальмия. Диффузное помутнение роговицы обоих глаз. Верхняя челюсть несколько выступает

вперед, подбородок маленький, губы толстые. Большой полуоткрытый рот, язык мясистый, толстый. Зубы мелкие, расположены редко, уши с мясистой мочкой, шея короткая. Грудная клетка воронкообразная, ребра широкие, расположены почти горизонтально. Живот большой, имеется пупочная грыжа. Кифоз в поясничной области.

Длинные кости утолщены, деформированы в эпифизарных отделах. Суставы утолщены, подвижность в них ограничена. Ногтевые фаланги в виде коготков. Стопа маленькая, широкая. Плоскостопие. Полимикродензия. Живот увеличен. Печень выступает из-под края реберной дуги на 6 см. Селезенка — на уровне пупка.

Девочка не говорит, но обращенную к ней речь понимает, выполняет простые поручения.

2. X., 7 лет, поступил 8/X 1963 г. При поступлении был поставлен диагноз — гипопизарный наннизм.

После 3 лет мальчик стал отставать в физическом и психическом развитии от своих сверстников. Постепенно менялся его внешний облик. Голова по отношению к туловищу стала казаться большой, черты лица огрубели. Ребенок стал малоподвижным. Жаловался на боли в конечностях, быструю утомляемость, ослабление зрения. В это время родители заметили помутнение роговицы. Мальчик неоднократно болел воспалением легких, перенес корь, страдал частыми катарам.

Рост стоя — 105 см, сидя — 55 см, короткая шея, сравнительно большая голова (окружность 52 см). Волосы густые, взъерошенные. Питание пониженное, вес 17 кг. Лицо одутловатое, выдаются скуловые дуги, губы утолщенные, рот приоткрыт, брови густые, сросшиеся. Туловище короткое. Отсутствуют физиологические изгибы позвоночника. Суставы утолщены, подвижность в них ограничена. Пальцы кисти имеют клювовидную форму. Контрактура последних фаланг. Тугоподвижность челюсти. Зубы расставлены неправильно. Язык большой мясистый. Микрополидензия. Носовое дыхание затруднено. Живот увеличен (окружность 60 см), пупочная грыжа. Печень выступает из-под края реберной дуги на 9 см, селезенка — на 4 см. Они безболезненные, плотной консистенции.

Мальчик слабо ориентирован, легко вступает в контакт, эмоциональная выразительность и интеллект значительно понижены. Координаторных и рефлекторных нарушений нет. Помутнение роговицы. Слух понижен.

Проводилось лечение тиреоидином и витаминами. Применялась лечебная гимнастика, облучение кварцем. Улучшения в состоянии больных не наблюдалось.

Как известно, лечение в отношении основного процесса безуспешное. Большинство больных погибает до 10—12-летнего возраста, чаще от заболеваний дыхательных путей, острых инфекций. Редкие больные доживали до 18—23 лет, описан больной, проживший 40 лет.

УДК 616.899.65—616.155.392

### Х. Х. Нигматуллина (Казань). Острый врожденный миелолейкоз при болезни Дауна

А. в возрасте 25 дней поступил 18/VIII 1965 г. У ребенка рвота, гнойничковая сыпь на коже, похудание. Болен со дня рождения. Родился от третьей беременности в синей асфиксии, весом 3400,0. Оживлен по методу Легенченко. К груди приложен через сутки. После первого же кормления наступила рвота. На 2-й день появилась гнойничковая сыпь на коже. Выписан из родильного дома на 11-й день с весом 3170,0.

Состояние ребенка средней тяжести. При беспокойстве наблюдается цианоз носогубного треугольника. Кожа бледная с желтушным оттенком, склеры глаз чистые. На коже лица, на верхних и нижних конечностях, в области пояса и в паху мелкая гнойничковая сыпь, свежая и увядающая. Пупочная ранка сухая, чистая. Подкожно-жировой слой выражен недостаточно, кожная складка на животе 2—3 мм, на груди 3—4 мм. Тургор ткани понижен, мышцы гипотоничны. Дефицит веса — 12%. Пальпируются шейные, подмышечные, паховые лимфатические узлы размером до горошины, плотные, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью. Сращение 3 и 4-го пальцев обеих кистей. Дыхание везикулярное. Тоны сердца приглушены. Язык слегка обложен белесоватым налетом, влажный; зев чист. Живот мягкий, печень пальпируется на 4 см, селезенка — на 2 см, средней плотности. Выраженные признаки болезни Дауна.

19/VIII. Гем. — 63 ед. Э. — 3 490 000, РОЭ — 6 мм/час. Л. — 27 300. Ретикулоэндотелиальные клетки — 9%, гемцитобласты — 68,5%, голоядерные — 1%, миелобласты — 6%, п. — 2%, с. — 9,5%, э. — 0,5%, м. — 1,5%, л. — 2%, клетки Боткина 20:200. Нормализация ++.

21/VIII. Тромбоциты — 168 000 на 3 200 000 эритроцитов. Продолжительность кровотечения — 5'. Скорость свертывания — 6'. Осмотическая стойкость эритроцитов минимальная 0,60, максимальная 0,26. Билирубин крови 1,1 мг%, реакция прямая отрицательная. Реакция Таката — Ара отрицательная. Реакция Вельтмана — коагуляция до 6-й пробирки. Общий белок 6,3%, белковые фракции: альбумины — 57,8%, глобулины  $\alpha_1$  — 6,9%,  $\alpha_2$  — 13,9%,  $\beta$  — 11,5%,  $\gamma$  — 0.

Посев крови стерильный. Группа крови АВ (IV), Rh+.