

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ- «ANGIOKERATOMA CORPORIS DIFFUSUM UNIVERSALE»

Гасанов А.Б.¹, Ибишова А.В.¹, Касумов Э.К.², Рзаев Ф.Г.², Агаев М.³, Исмаилова Ш.Г.³, Мамедзаде А.Я.⁴,

¹Азербайджанский Медицинский Университет, кафедра Патологической анатомии, Баку, Азербайджан;

²Азербайджанский Медицинский Университет, кафедра Гистологии, эмбриологии и цитологии;

³Азербайджанский Медицинский Университет, кафедра Терапевтической и педиатрической пропедевтики;

⁴Азербайджанский Медицинский Университет, кафедра Внутренних болезней;

Введение. Болезнь Фабри, или «Angiokeratoma Corporis Diffusum Universale» - редкое генетически детерминированное заболевание с X-сцепленным типом наследования и характеризующийся недостаточностью альфа галактозидазы А. У детей он клинически проявляется корнеальной дистрофией, в подростковом возрасте болями в нижних конечностях, акропарезами и протеинурией. Гематурия встречается крайне редко. Микроскопически чаще всего проявляется в виде скоплений маслянистых вакуолей в подоцитах, эндотелиальных клетках, иногда в мезангиальных клетках.

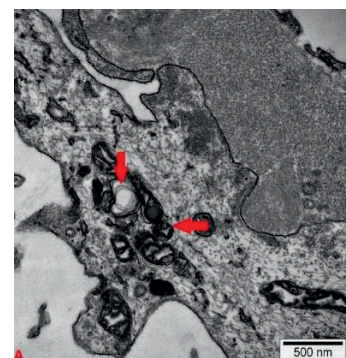
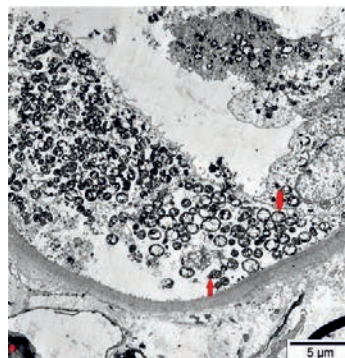
Материалы и методы исследования: Почечные биоптаты, взятые у пациента 17 лет, мужского пола с протеинурией 2,5 г/сут для гистохимического исследования и исследования под электронным микроскопом.

Из биоптатов, предоставленных в лабораторию, были приготовлены блоки для гистохимической флуоресцентной и электронной микроскопии. Для электронной микроскопии был приготовлен 1 блок (Araldit-Epon). Из этого блока с помощью ультрамикротомы Leica Em UC7 были приготовлены полутонкие срезы толщиной 1 мкм и ультратонкие срезы толщиной 50-60 нм.

С помощью трансмиссионного электронного микроскопа JEM-1400 с мощностью 80 KV были сделаны снимки образца.

Результаты исследования: в исследуемом почечном биоптате с помощью как светового, так и электронного микроскопа, мы определили болезнь Фабри в телах подоцитов. Под световым микроскопом при окрашивании массоновым трихихромовым красителем он проявлялся в виде маслянистых вакуолей. Для дифференциации пенистой видимости, встречающейся при других лизосомальных болезнях накопления, нам понадобилось исследовать ультраструктурные признаки. При ультраструктурном рассмотрении на подоцитах были видны миелиновые тела в виде черно-белых полос, напоминающих полосы зебры. Этот характерный признак не встречался в других клетках. Таким образом, несмотря на то, что Болезнь Фабри является одним из редких и труднодиагностируемых заболеваний, его можно диагностировать по ультраструктурным признакам.

Рисунок 1-2. Ультраструктурная гистопатология миелинового вещества (А,В). краситель-уранил ацетат и чистый цитрат свинца. Масштаб: А 500 мкм, В 1 мкм. указано красной стрелкой



Ключевые слова: болезнь Фабри, миелиновые тельца, подоциты.