

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Башкирский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра пропедевтики детских болезней

Обмен веществ у детей. Особенности обмена, семиотика и синдромы нарушения обмена у детей.

**Лекция5 для студентов
Специальность – 31.05.02 – Педиатрия
Дисциплина – Пропедевтика детских болезней**

Профессор Хайретдинова Т.Б.

2016

Метаболизм и обмен энергии — это совокупность процессов преобразования веществ и энергии в организме человека, а также обмен веществами и энергией между организмом и окружающей средой.

Энергия образуется в организме человека в результате обмена веществ.

На протяжении жизни эта энергия используется на:

- ❖ **основной обмен** (это минимальное количество энергии, которое необходимо для поддержания жизни организма в состоянии полного покоя); обмен измеряется количеством **килокалорий (ккал)**, которые выделяются на 1 кг массы или на 1 м² поверхности тела за 1 час или за 1 сутки;
- ❖ **пластический обмен** (на рост ребёнка);
- ❖ **переваривание и всасывание пищевых продуктов;**
- ❖ **деятельность мышечной системы.**

Общие особенности обмена веществ у детей:

- ❖ во время роста ребёнка анаболические процессы преобладают над катаболическими;
- ❖ в зависимости от периода детского возраста изменяется соотношение между увеличением массы тела и дифференциацией структур;
- ❖ только в детском возрасте происходит необходимое созревание обменных процессов и окончательное формирование органов.

Внешние факторы, обуславливающие нарушения обмена веществ и энергии:

- количественные и качественные нарушения пищи (недостаток витаминов, микроэлементов, аминокислот, жирных кислот, несбалансированное соотношение белков, жиров и углеводов);
- патогенные микроорганизмы и вирусы;
- инородные токсические вещества (угарный газ, окись азота, токсические металлы, бактериальные токсины и др.).

Внутренние факторы, обуславливающие нарушения обмена веществ и энергии:

- генетически обусловленные нарушения синтеза ферментов, иммунных белков, гемоглобина, трансферрина и др.

Основные функции белка в организме:

◆ пластическая – белок является строительным материалом для вновь образующихся тканей или для их самообновления; при расщеплении белка образуются незаменимые аминокислоты – триптофан, фенилаланин, лизин, треонин, валин, метионин, лейцин и изолейцин;

◆ иммунологическая;

Основные функции белка в организме:

- ❖ энергетическая – при сгорании 1 г белка образуется 4 ккал энергии;
- ❖ белки входят в состав ферментов, антител, гормонов, гемоглобина и др.;
- ❖ белки являются буферами, поддерживающими необходимую реакцию в плазме крови, спинномозговой и других жидкостях.

Особенности белкового обмена у детей:

- ❖ с возрастом потребность в белках увеличивается и зависит она от вида вскармливания:
 - при перекармливании белками у детей легко развиваются **аминоацидемии** (задержка нервно-психического развития);
 - при белковом дефиците в течение первых 3 лет жизни тоже могут на будущее остаться нарушения нервной системы;

Особенности белкового обмена у детей:

- ❖ потребности ребёнка в количестве эссенциальных аминокислот, а также соотношение между ними значительно отличаются от показателей взрослого человека;
- ❖ у детей есть дополнительные незаменимые аминокислоты: гистидин – до 5 лет, цистин – до 3 месяцев (т.е. у ребёнка всех аминокислот 10).

Потребность в белке ребенка первого года жизни, находящегося на естественном вскармливании или получающего адаптированные молочные смеси, составляет **2,2–2,5 г/кг массы в сутки**; при вскармливании **неадаптированными молочными** продуктами — **2,5–3 г/кг в сутки**.

В периоде раннего возраста потребность в белке не должна превышать **3,5–4 г/кг в сутки** с постепенным снижением к 12–15 годам до **2–2,5 г/кг в сутки**.

Расщепление белков осуществляется в пищеварительном тракте. Под воздействием ферментов ЖКТ белки пищи расщепляются до аминокислот.

В составе белков человека находятся 22 различные аминокислоты.

Все **аминокислоты** делятся на:

- заменимые;
- незаменимые.

Заменимые аминокислоты могут синтезироваться в организме человека из других аминокислот (таковых 14 аминокислот).

Незаменимые аминокислоты в организме человека синтезироваться не могут, и поэтому должны поступать в составе пищи.

Незаменимых аминокислот у детей 10, а у взрослых — 8.

Недостаток или отсутствие какой-либо одной незаменимой аминокислоты приводят к замедлению и даже остановке роста и развития ребенка.

Всасывание белков происходит в тонкой кишке.

С током крови аминокислоты поступают в клетки организма и участвуют в дальнейших превращениях:

- биосинтез белка;**
- преобразование в другие аминокислоты и т.д.**

Регуляция обмена белков осуществляется ЦНС и эндокринной системой:

- анаболическим действием обладают СТГ, инсулин и андрогены;
- катаболическим действием — ТТГ, АКТГ и глюкокортикоиды.

Белковые дистрофии — это нарушения, которые развиваются у детей грудного возраста при дефиците белка в получаемых продуктах.

Основные клинические признаки белковой дистрофии:

- нарушение психики;
- гипотрофия;
- если дефицит белка сохраняется на протяжении полугодия, отмечается задержка роста (такое отставание в массе и длине тела может привести к гипостатуре);

Основные клинические признаки белковой дистрофии (продолжение):

- при белковом голодании на стопах и кистях рано появляется **отёчный синдром**, так называемые **белбелковые отёки**, в основе которых лежит гипопроотеинемия;
- **мышечный гипотонус**;
- **задержка нервно-психического развития.**

Квашиоркор

При **качественной белковой недостаточности**, когда ребёнок не получает необходимого количества **незаменимых аминокислот**, может развиваться **квашиоркор** – тяжёлая форма гипотрофии, клинические и лабораторные признаки которой аналогичны белковой дистрофии (отёки, гипопротеинемия, в тяжёлых случаях – дистрофические изменения внутренних органов).



Причиной целиакии или глютеновой болезни (болезнь Ги-Гертера-Гейбнера) является отсутствие ферментов пептидаз, что приводит к идиосинкразии, нарушению расщепления и всасывания белка растительного происхождения – глиадиновой фракции глютена.

Основные клинические признаки целиакии:

- ❖ нарушение стула в виде **поноса**: жидкий, пенистый, блестящий, в большом объёме;
- ❖ выраженные признаки **гипотрофии**;
- ❖ внешний "**вид паука**" – конечности очень худые, живот резко выпячен вперёд.

Пищевая аллергия – при искусственном вскармливании на 1 году жизни и некоторых заболеваниях желудка происходит нарушение расщепления и переваривания белка. Он в малоизменённом виде поступает в тонкую кишку и всасывается в кровь. Такой белок является антигеном, в ответ на который в кровеносном русле образуются антитела, что приводит к развитию пищевой аллергии.

Симптомы пищевой аллергии

1. Высыпания на щёчках или попе.
2. Сухость или, наоборот, влажность кожи.
3. Нарушения со стороны пищеварительной системы:
 - срыгивание;
 - рвота;
 - вздутие живота;
 - понос;
 - запор.

Вызвать пищевую аллергию может:

1) ранний или резкий перевод с грудного на искусственное
2) вскармливание;

3) употребление высокоаллергенных продуктов:

- пшеница и рожь;
- яйца;
- рыба, икра и морепродукты;
- фрукты, овощи и ягоды красного и ли оранжевого
цвета;
- какао, мёд;
- орехи;
- коровье молоко;
- соя.

Аминоацидопатии – группа врождённых заболеваний, патогенезом которых является неправильный метаболизм белка в связи с дефицитом необходимого для этого фермента.

Для многих заболеваний характерен особый запах кожи, мочи, пота, выдыхаемого воздуха, что может проявляться у детей с первых недель жизни. Это признак – патогномоничный.

Пример:

- ✓ **фенилкетонурия** – запах мышей, плесени;
- ✓ **лейциноз** – запах потных ног;
- ✓ **глициноз** – запах ацетона;
- ✓ **гиперметионинемия** – запах рыбы, прогорклого масла;
- ✓ **болезнь "кленового сиропа"** – запах жжёного сахара и кленового сиропа.

Клинические проявления и последствия аминоацидопатий:

- ✓ значительные нарушения НПР (часто олигофрения);
- ✓ гипертонус и гипотонус мышц;
- ✓ судорожный синдром;
- ✓ расстройства зрения, речи и др.

Углеводы условно разделяют на 3 большие группы:

- **моносахариды;**
- **олигосахариды;**
- **полисахариды.**

Основные функции углеводов в организме:

- ◆ глюкоза – главный источник энергии для развития плода; при сгорании 1 г углеводов образуется 4 ккал, сахара являются единственным поставщиком энергии для клеток головного мозга и эритроцитов; недостаточное количество сахаров тормозит обмен жиров, а это может привести к ацетонемическому синдрому;

Основные функции углеводов в организме:

- ❖ пластическая функция;
- ❖ регулируют пищеварение.

Углеводы пищи (по классификации ВОЗ) делятся на усвояемые организмом человека и неусвояемые.

Особенности обмена углеводов у детей:

- ❖ обмен углеводов у плода в значительной степени зависит от питания беременной женщины;
- ❖ для периода новорождённых характерна высокая активность сгорания углеводов – она на 30-35% выше, чем у взрослого человека;
- ❖ в материнском молоке среди углеводов главной является лактоза.

Переваривание углеводов:

- начинается в ротовой полости, где из **слюнных желёз** выделяется фермент **амилаза**;
- усиленная саливация и образование амилазы отмечается на 4-5 месяцах жизни;

Переваривание углеводов (продолжение):

- продолжается переваривание углеводов в **желудке** ферментами слюны;
- главным образом углеводы перевариваются в проксимальном отделе **тонкой кишки** под действием **δ -амилазы поджелудочной железы**.

Нормативные данные количества углеводов в крови ребёнка

Неонатальный ранний период жизни

Сахар (ммоль/л) 1,6 – 4,0

Неонатальный поздний период жизни

Сахар (ммоль/л) 1,6 – 4,0

Грудной период жизни

Сахар (ммоль/л) 2,8 – 4,4

Преддошкольный, дошкольный периоды жизни

Сахар (ммоль/л) 3,3 – 5,0

Школьный период жизни

Сахар (ммоль/л) 3,3 – 5,5

Синдром нарушенного кишечного всасывания (синдром мальабсорбции) –

клинический комплекс в основе нарушения всасывания в тонком кишечнике (в слизистой оболочке)

-

недостаточность ферментов:

- пептидаз (целиакия);
- энтерокиназ (муковисцидоз);
- дисахаридаз (лактазная недостаточность).

Лактазная недостаточность (низкое содержание лактаз) наблюдается чаще, чем недостаточность других дисахаридаз.

Встречается **врождённая** и **транзиторная** мальабсорбция лактазы.

Лактазной недостаточностью (непереносимостью натурального молока) страдает:

- 75% выходцев из Африки, индейцев,
- 90% лиц азиатского происхождения,
- 20% европейцев.

Причины дизахаридазной недостаточности

1. Следствие воздействия повреждающих факторов:

- недостаточность питания
- энтероколит
- целиакия
- лечение цитостатиками
- желтуха и её фототерапия
- лямблиоз

2. Незрелость щеточной каймы

- недоношенность

3. Следствие хирургических вмешательств

- резекция тонкой кишки

Клиника дисахаридазной недостаточности:

- диарея
- синдромы дегидратации
- в старшем возрасте репрессия лактазы (снижается активность и формируется непереносимость)

Соотношение процессов **гликогенеза** и **гликогенолиза** определяют уровень сахара в крови – **гликемию**.

Гликемия регулируется сложной системой:

сахарным центром – функциональное объединение нервных центров (ЦНС, кора, подкорка, чечевичное ядро, полосатое тело), **гипоталамической областью**, **продолговатым мозгом**.

Типы гликогенозов (в зависимости от дефицита участвующих в метаболизме ферментов):

1) **I тип – гепаторенальный гликогеноз** (болезнь Гирке) – недостаток глюкозо-6-фосфатазы;

клиника:

- появляется после рождения;
- гепатомегалия;
- гипогликемические судороги;
- с комой, кетозом;
- отставание в росте;
- диспропорция телосложения;

2) **II тип – болезнь Помпе** (недостаток кислой мальтазы) – вскоре после рождения дети умирают;

3) **III тип – болезнь Кори** (дефект фермента глюкозидазы);

4) **IV тип – болезнь Андерсена** (дефицит трансглюкозидазы-образуется гликоген неправильной формы (амилопектин);

клиника:

- желтуха;
- гепатомегалия;
- цирроз печени с портальной гипертензией.

**Нарушение пентозного цикла расщепления
глюкозы** (дефицит глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы)
лежит в основе **несфероцитарной гемолитической
анемии.**

Галактоземия – нарушение превращения галактозы в глюкозу (недостаток фермента)

Клиника:

- рвота
- гипотрофия
- гепатоспленомегалия
- в моче галактозурия.

Из питания исключается лактоза.

Основные функции жиров в организме:

- ✓ источник энергии – при сгорании 1 г образуется
- ✓ 9 ккал, всего 50-60% общего количества ккал за сутки; у грудных детей жиры – основной источник энергии;
- ✓ защищают внутренние органы брюшной полости от травмирования;
- ✓ защищают от чрезмерной теплоотдачи;

Основные функции жиров в организме

(продолжение):

- **транспортируют жирорастворимые витамины;**
- **принимают участие в построении важнейших тканей – входят в состав оболочек нервных клеток;**
- **принимают участие в синтезе гормонов надпочечников.**

Особенности жирового обмена у детей:

- ❖ **накопление жира во внутриутробном периоде происходит главным образом в позднем фетальном периоде;**
- ❖ **особенность и значение бурой жировой ткани;**
- ❖ **на протяжении жизни количество жира в организме ребёнка изменяется;**
- ❖ **чем меньше ребёнок, тем больше у него потребность в жире;**

Особенности жирового обмена у детей (продолжение):

- ❖ в первые недели жизни часто наблюдается стеаторея – **повышенное выделение липидов с калом (до 3 месяцев – 3 г в сутки);**
- ❖ **от возраста зависит секреция желчных кислот;**
- ❖ рассмотренные преимущества жирового обмена выражены в случае **естественного вскармливания**, при котором у доношенных детей всасывается до 90-95% жира, в то время как при **искусственном вскармливании** количество всасываемых липидов уменьшается на 15-20%.

Особенности переваривания у детей раннего грудного возраста:

- наличие липазы в грудном молоке и высокая степень дисперсности жиров;
- расщепление и всасывание жиров активизируются деятельностью **языковой липазы**, которая вырабатывается сосочками задней части языка;

Особенности переваривания у детей раннего грудного возраста:

- **липаза языка** действует в желудке, в результате чего продукты липолиза способствуют эмульгированию смеси.

Нормативные данные количества жиров и углеводов в крови ребёнка

Грудной период жизни

Общие липиды (г/л) 2,4 – 7,0

Фракции липидов (г/л):

◆ холестерин	1,8 – 4,9
◆ фосфолипиды	1,2 – 2,1
◆ лецитин	0,5 – 2,0
◆ триглицериды	0,4 – 0,9
◆ НЭЖК	0,6 – 0,9

Сахар (ммоль/л) 2,8 – 4,4

Нормативные данные количества жиров и углеводов в крови ребёнка

Школьный период жизни

Общие липиды (г/л) 4,5 – 7,0

Фракции липидов (г/л):

◆ холестерин	3,7 – 6,5
◆ фосфолипиды	1,3 – 3,2
◆ лецитин	0,5 – 2,0
◆ триглицериды	0,4 – 0,9
◆ НЭЖК	0,3 – 0,6

Сахар (ммоль/л) 3,3 – 5,5

Сахарный диабет возникает в любом возрасте и продолжается всю жизнь.

Основную роль в развитии сахарного диабета играет **инсулиновая недостаточность**.

а

Нарушаются все виды обмена:

- тормозится гексокиназная реакция
затрудняется усвоение глюкозы – её
фосфоримирование, возникает гипергликемия;

- гипергликемия нарастает из-за образования
глюкозы из жиров и белков (глюконеогенез);

- усиленный распад гликогена печени и
избыточный выброс глюкозы.

ЛИПОПРОТЕИДЫ плазмы крови – это

растворимые в воде комплексы с высоким молекулярным весом, состоящим из липидом (холестерин, триглицериды, фосфолипиды) и одного или нескольких специфических белков, называемых аполипопротеидами.

ЛИПОПРОТЕИДЫ

Хиломикрон

ЛПОНП

ЛППП

ЛПНП

ЛПВП

возрастание плотности



ХОЛЕСТЕРИН – это липид стероидной природы.

7 ОСНОВНЫХ ОБЛАСТЕЙ, где без наличия холестерина невозможна сама жизнь:

- субстрат для синтеза клеточных мембран
- компонент всех клеточных мембран
- определяет вязкость (текучесть) мембран
- субстрат для образования желчных кислот
- субстрат для образования половых гормонов
- необходим для образования кортикостероидов
- компонент миелиновой оболочки нервных волокон

ХОЛЕСТЕРИН выполняет следующие физиологические функции:

- является пластическим материалом;
- из ХС в печени синтезируются желчные кислоты;
- является предшественником стероидных гормонов коры надпочечников (гидрокортизона и альдостерона), а также половых гормонов (эстрогенов и андрогенов).

ОСНОВНЫЕ ЭТАПЫ СИНТЕЗА ХОЛЕСТЕРИНА (ХС)

1. Синтез 3-гидрокси-3-метилглутарил коэнзим (ГМГ-КоА) из трёх молекул ацетата и коэнзима А.
2. Образование мевалоновой кислоты в результате воздействия фермента ГМГ-КоА-редуктазы.
3. Превращение мевалоновой кислоты в ХС (через 20 последующих этапов).

ЛИПИДНЫЕ НАРУШЕНИЯ

- Изменения количественного состава (дислипидемия).
- Качественные нарушения (липидопатии).
- Сочетания количественного и качественного состава.

КЛИНИЧЕСКАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ ГИПЕРЛИПОПРОТЕИДЕМИЙ

Первичные ГЛП:

1. Полигенные ГЛП
2. Моногенные ГЛП

Моногенные ГЛП:

- семейная гиперхолестеринемия;
- семейная комбинированная гиперлипидемия;
- дисбеталипопротеидемия;
- семейная эндогенная гипертриглицеридемия;
- семейная хиломикронемия.

Вторичные ГЛП

- Сахарный диабет
- Хронический алкоголизм
- Гипотериоз
- Обструктивные заболевания печени
- Нефротический синдром
- Терапия бета-блокаторами, диуретиками

Подавляющее большинство всех ГЛП приходится на первичную **полигенную ГЛП**, то есть на банальные случаи гиперхолестеринемии и/или гипертриглицеридемии.

Факторы, играющие ведущую роль в происхождении полигенной ГЛП:

- характер питания
- малоподвижный образ жизни
- избыточная масса тела

Первичные моногенные ГЛП –

генетические заболевания, передающиеся по аутосомно-доминантному или рецессивному типу с чётким характером наследования в семьях.

Семейная гиперхолестеринемия (СГ)

- аутосомно-доминантное заболевание, вызванное дефектом гена, кодирующего структуру и функцию рецептора к апопротеидам В/Е.

Гиперхолестеринемия возникает с момента рождения и сохраняется на всю жизнь.

Паратрофия – результат хронического нарушения вскармливания детей первого года жизни, которое характеризуется увеличением массы тела по сравнению с нормативными данными на 10% и больше.

В зависимости от величины превышения массы тела паратрофия бывает:

- I степени – 11-20 %
- II степени – 21-30 %
- III степени – 31 % и более

Классификация паратрофии:

- **ЛИПОМАТОЗНЫЙ ТИП**
- **ЛИПОМАТОЗНО – ПАСТОЗНЫЙ ТИП**

Липоматозный тип – у ребёнка здоровый вид (кожа и слизистые оболочки естественного цвета, тургор тканей, сила мышц удовлетворительные).

Липоматозно – пастозный тип – бледность и пастозность кожи, бледность слизистых оболочек, что обычно сопровождается анемией; у ребёнка увеличена масса тела, однако кожа при этом дряблая, снижен тургор тканей, малыш вялый, малоподвижный.

Ожирение – преобладание массы тела у ребёнка **после года.**

Степени ожирения

I степень – 10-29 %

II степень – 30-49 %

III степень – 50-99 %

IV степень – 100 % и более

Атеросклероз

- вариабельная совокупность изменений в интимае артерий, состоящая из очагового накопления липидов, сложных углеводов, компонентов крови, фиброзной ткани кальциевых отложений и сопровождающих их изменений в среднем слое (меди) сосудистой стенки (ВОЗ, 1979).

Атеросклероз

- сложный, многоэтапный патологический процесс, поражающий внутреннюю оболочку (интиму) артерий крупного и среднего калибра.

Дословный перевод с греческого термина **атеросклероз** означает **твёрдая каша** (атеро – каша, склероз – твёрдый).

Твёрдая каша – это содержимое атеросклеротической бляшки, которая образуется в сосудах как конечный процесс всех гетерогенных и многообразных вариантов развития атеросклероза.

Атеросклероз – процесс, для которого характерны фундаментальные закономерности, свойственные любому воспалению:

- воздействие повреждающего фактора (окисленных ЛПНП)
- клеточная инфильтрация
- фагоцитоз
- формирование соединительной ткани

Основные патогенетические звенья атеросклероза:

- Липидные нарушения
- Изменения структуры и функции сосудистой стенки
- Нарушения гомеостаза

Ацетонемический синдром – в основе патологического состояния лежит повышенное количество в крови продуктов неполного окисления жирных кислот, т.е. кетоновых тел.

Нормальное количество кетоновых тел в крови – 1,0 – 2,0 мг% (определяется по ацетону).

Ацетонемический синдром в педиатрии – это не основное заболевание, а осложнение другого патологического состояния.

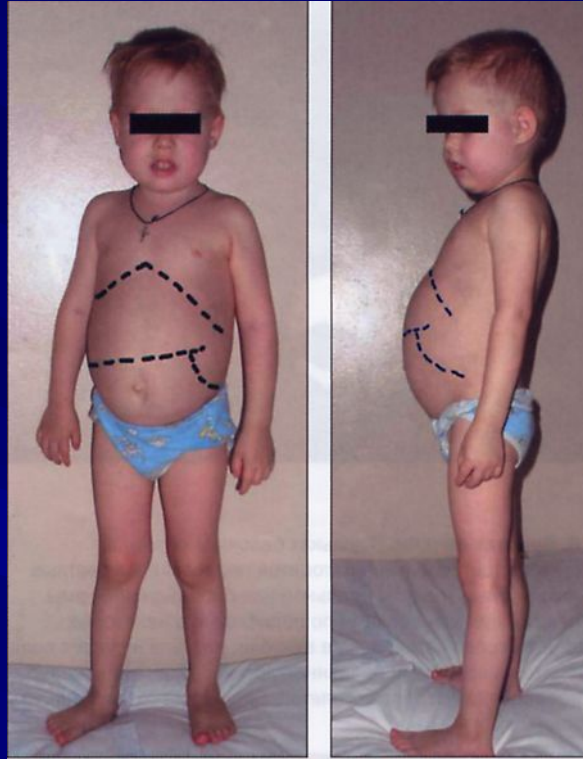
Клинические признаки ацетонемического синдрома:

- кислый запах ацетона изо рта;
- рвота;
- жидкие испражнения;
- признаки интоксикации;
- в запущенном состоянии – обезвоживание.

Лабораторное обследование при ацетонемическом синдроме:

- ❖ определение гиперкетонемии (метод применяется редко);
- ❖ определение количества кетоновых тел в моче — быстрый (скрининговый) метод обследования; это исследование называется **анализ мочи на ацетон.**

Клинический пример



В гастроэнтерологическое отделение поступил пациент П. 4 лет с диагнозом: «Хронический недифференцированный гепатит»?

Ребенок родился от II беременности (I беременность — мальчик 8 лет, здоров), протекавшей с преэклампсией, II срочных самостоятельных родов. Масса тела при рождении составила 3500 г, длина тела — 50 см. Период новорожденности протекал без особенностей.

Объективно:

Низкое физическое развитие ребенка: масса тела составляла 11,6 кг (5-10 перцентиль), рост — 91 см (менее 5 перцентиль).

Мышечный тонус равномерно снижен.

На передней грудной стенке с обеих сторон, а также на передней брюшной стенке визуализировались расширенные подкожные вены.

Живот увеличен за счет выраженной гепатоспленомегалии.

Лабораторные исследования :

- снижение гемоглобина до 72 г/л, эритроцитов до $3,16 \times 10^{12}$ /л; тромбоцитов до 141×10^9 /л;
- повышение концентраций АЛТ до 204 МЕ/л (норма — 5-40), АСТ до 407 МЕ/л (норма — 5-42), гамма-глутамилтранспептидазы до 139 МЕ/л (норма — 5-35).

Уровни глюкозы, холестерина, триглицеридов, лактатдегидрогеназы, креатинфосфокиназы, мочевой кислоты в сыворотке крови были нормальными.

УЗИ органов брюшной полости:

- печень значительно увеличена в размерах, паренхима ее гиперэхогенна, диффузно неоднородна за счет мелкозернистых включений;
- печеночный кровоток обеднен;
- печеночные вены сужены и извиты;
- размеры селезенки увеличены.

Компьютерная томография органов брюшной

ПОЛОСТИ:

- печень значительно увеличена в размерах;
- селезенка увеличена в размерах, с ровными контурами, плотность ее не изменена;
- почки по форме и размеру не изменены.

Были исключены:

- вирусные и аутоиммунные гепатиты;
- гликогенозы I, III и VI-IX типов;
- гемохроматоз;
- болезнь Вольмана, болезнь Гоше, болезнь Вильсона, болезнь Нимана-Пика;
- альфа-1-антитрипсиновую недостаточность;
- гемоглобинопатии;
- онко-гематологическую патологию.

Ребенку была проведена пункционная биопсия печени.

Заключение: хронический перипортальный гепатит умеренной степени гистологической активности (без учета фиброза).

Морфологическая картина типична для гликогеновой болезни IV типа.

Таким образом, только гистологическое исследование ткани печени позволило верифицировать диагноз у этого ребенка.

Учитывая тяжесть состояния, пациент был переведен в отделение трансплантации печени Российского научного центра хирургии РАМН для проведения ортотопической трансплантации печени. В качестве потенциального донора была обследована мать ребенка.

Гликогеновая болезнь IV типа (ГБ IV; син. — болезнь Андерсена, амилопектиноз) — редкое тяжелое наследственное заболевание, относящееся к нарушению углеводного обмена, в основе которого лежит мутация структурного гена (СВЕ1, р).

Тип наследования — аутосомно-рецессивный.

Мутация фермента при ГБ IV нарушает нормальный синтез гликогена.

Аномальный гликоген воспринимается организмом как инородное тело, что приводит к повреждению клеток и реактивному разрастанию соединительной ткани.

Классическая форма ГБ IV обычно дебютирует на 1-м году жизни (чаще в возрасте 4-8 мес), реже до 3 лет в виде неспецифичных гастроинтестинальных симптомов: рвоты, диареи, задержки физического развития.

Течение заболевания хроническое, со временем развивается прогрессирующая гепатоспленомегалия, печеночная недостаточность с исходом в цирроз печени и клиникой портальной гипертензии, асцитом, варикозным расширением вен пищевода.

Присоединяется снижение двигательной активности, мышечная слабость, диффузная мышечная гипотония, мышечная атрофия, гипоарефлексия, тяжелая кардиомиопатия.

Прогноз

Неблагоприятный, хроническая печеночная недостаточность обычно приводит к смерти больных к 3-5 годам, реже отмечается летальный исход детей до 8 лет.

Таким образом, гликогеновую болезнь IV типа следует учитывать при дифференциальной диагностике хронических форм патологии печени невирусной этиологии, что позволит вовремя определить тактику ведения пациента с этим редким наследственным заболеванием.