

**КАРАҒАНДЫ МЕМЛЕКЕТТІК МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ  
ПАТОЛОГИЯЛЫҚ АНАТОМИЯ ЖӘНЕ СОТ МЕДИЦИНАСЫ  
КАФЕДРАСЫ**

**СӨЖ**

**ТАҚЫРЫБЫ: ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН ЖӘНЕ ЖҮРЕ  
БОЛАТЫН ГЛИКОГЕНОЗДАР.**

---

**ОРЫНДАҒАН: 2027 ЖМФ**

**ТЕКСЕРГЕН: ИМВНБАЕВА Г.Н.**

**КАРАҒАНДЫ 2017 Ж.**

# ЖОСПАРЫ

## I Кіріспе

## II Негізгі бөлім

---

1 Гликогеноздар және олардың жіктелуі

2 Гликогеноздардың бауырлық түрлері

3 Гликогеноздардың бұлшықеттік түрі

4 Аралас түрі

## III Қорытынды

Қолданылған әдебиеттер

# КІРІСПЕ

Гликогеноз-ол тұқым қуалайтын ауру,гликоген алмасуының бұзылуынан туындайды.Бұл ауру гликогеноз деген атқа ие болды.Олар фермент жетіспеушілігі немесе аздығынан туындайды,гликоген синтезіне ыдырауына қатысатын немесе аздығынан немесе жетіспеушілігінен туындайды,ол мүшелерде жинақталуымен сипатталады.

Гликогеноздар - ағза мүшелерінде, әсіресе бауыр мен бұлшық еттерде гипертрофия және зақымдалған органдар функцияларының төмендеуіне, гликогеннің үгітілуіне немесе негізінде синтез бұзылуы болып табылады

Гликогеноз ауруының диагностикасы белгілі деңгейде болмайды.

# СЕБЕПТЕРІ

Гликогеннің метаболизміне қатысатын, әрқайсының негізінде белгілі бір ферменттің генетикалық жетісуі бойынша гликогеноздың 12 типі айқындалған.

Бауыр гликогеноздары бауырдың екі бөлшегіде ұлғайып ал спленомегалиенің аздығы немесе болмауына, майдың жиналуы – бұл кушегоид типі; бұлшық еттер типтерінде – жамбас бұлшық ет гипертрофиясы және ауыр жүктемеден кейінгі әлсіреуі.

# КЛИНИКАЛЫҚ КӨРІНІСІ



Таблица Ю.2. Типы гликогенозов и их характеристика

Тип гликогеноза, название болезни	Молекулярная причина болезни	Структура гликогена	Основные органы, ткани и клетки, депонирующие гликоген
I тип, болезнь Гирке	Дефицит глюкозо-6-фосфатазы	Нормальная	Печень, почки
II тип, болезнь Помпе	Дефицит кислой $\alpha$ -1,4-глюкозидазы	*	Печень, селезенка, почки, мышцы, нервная ткань, эритроциты
III тип, болезнь Форбса, или болезнь Кори	Полное или частичное отсутствие активности амило-(1 $\rightarrow$ 6)-глюкозидазы и(или) гликогенветвящего фермента	Короткие многочисленные внешние ветви (лимит-декстрин)	Печень, мышцы, лейкоциты, эритроциты
IV тип, болезнь Андерсена	Отсутствие 1,4-глюкан-6- $\alpha$ -глюкозилтрансферазы	Длинные внешние и внутренние ветви с малым числом точек ветвления (амилопектин)	Печень, мышцы, лейкоциты
V тип, болезнь Мак-Ардла	Недостаточность фосфоорилазы мышц	Нормальная	Скелетная мускулатура
VI тип, болезнь Герса	Недостаточность фосфоорилазы печени	*	Печень, лейкоциты
VII тип, болезнь Томсона	Недостаточность фосфогликокомутазы	*	Печень и(или) мышцы
VIII тип, болезнь Таруи	Недостаточность или полное отсутствие фосфофруктокиназы мышц	*	Мышцы, эритроциты
IX тип, болезнь Хага	Недостаточность киназы фосфоорилазы $\beta$	*	Печень

# ГЛИКОГЕНОЗДАР ДИАГНОСТИКАСЫ:

- глюкоза деңгейі, лактат, кіші дәрет қышқылы,  
ашқарын трансминазының белсенділігі –  
гликемикалық лактатемикалық қисықтар, бауыр,  
бүйрек, клеткаларында фермент белсенділігін  
анықтау немес қанның лейкоциттарында  
түсініксіз жағдайларда энзимдік диагностика  
жасауға мүмкіндік болмайтын бауыр биологиясы.

Соңғы кезде гликогеноздарды диагностикалау  
мақсатында молекулалық биология әдісін  
қолдайды.

# ГЛИКОГЕНОЗДАР ТИПТЕРІ:

Гликогеноздар гликогенді үгітерде немесе синтезде қатысатын тұқым қуалаушылықпен сипатталған фермент дефектері. Бұл деректер гликогеннің ткандерінде, әсіресе бауыр мен бұлшық еттерде жиналатын бұзушылықтарға әкеліп соғады.

Гликогеноздар – гликогеннің бөлшектері немесе синтезде қатысатын бірнеше ферменттің жетіспеулігіне байланысты болатын тұқым қуалаушылық тобы.

Гликогеннің полимерін жоюға жатпайтын жағдайы болады, тіпті ағзадағы қанға глюкоза қажет болған жағдайда, олар бауыр мен бұлшық етте жиналып қалады.



Ферменттің жетіспеу сипаттамасы бойынша гликогеноздың 12 типі анықталған. Бауыр мен бұлшық еттің зақымдануына байланысты бауыр мен бұлшықеттер гликогеноздар формасы.

Бұлшық еттерде V және VII типті гликогеноздар, ал бауыр – 0, I, II, III, IV, V, VI, VII, IX, X типтері жатады.

II типті гликогеноз тек бұлшық еттердің зақымдалуы немесе органдар мен көптеген жүйелердің зақымдалуында білінеді. Сонымен қатар бірнеше типтердің кіруі мүмкін.

## Дефект фермента

## Тип гликогеноза

*MedicalPlanet.ru*

*- медицина для вас.*

Глюкозо-6-фосфатазы → 1-й тип (болезнь Гирке)

Альфа-1,4-глюкозидазы → 2-й тип (болезнь Помпе)

Амило-1,6-глюкозидазы → 3-й тип (болезнь Кори)

D-1,4-глюкано- $\alpha$ -глюкозилтрансферазы → 4-й тип (болезнь Андерсен)

Гликогенфосфорилазы миоцитов → 5-й тип (болезнь МакАрдля)

Гликогенфосфорилазы гепатоцитов → 6-й тип (болезнь Гирса)

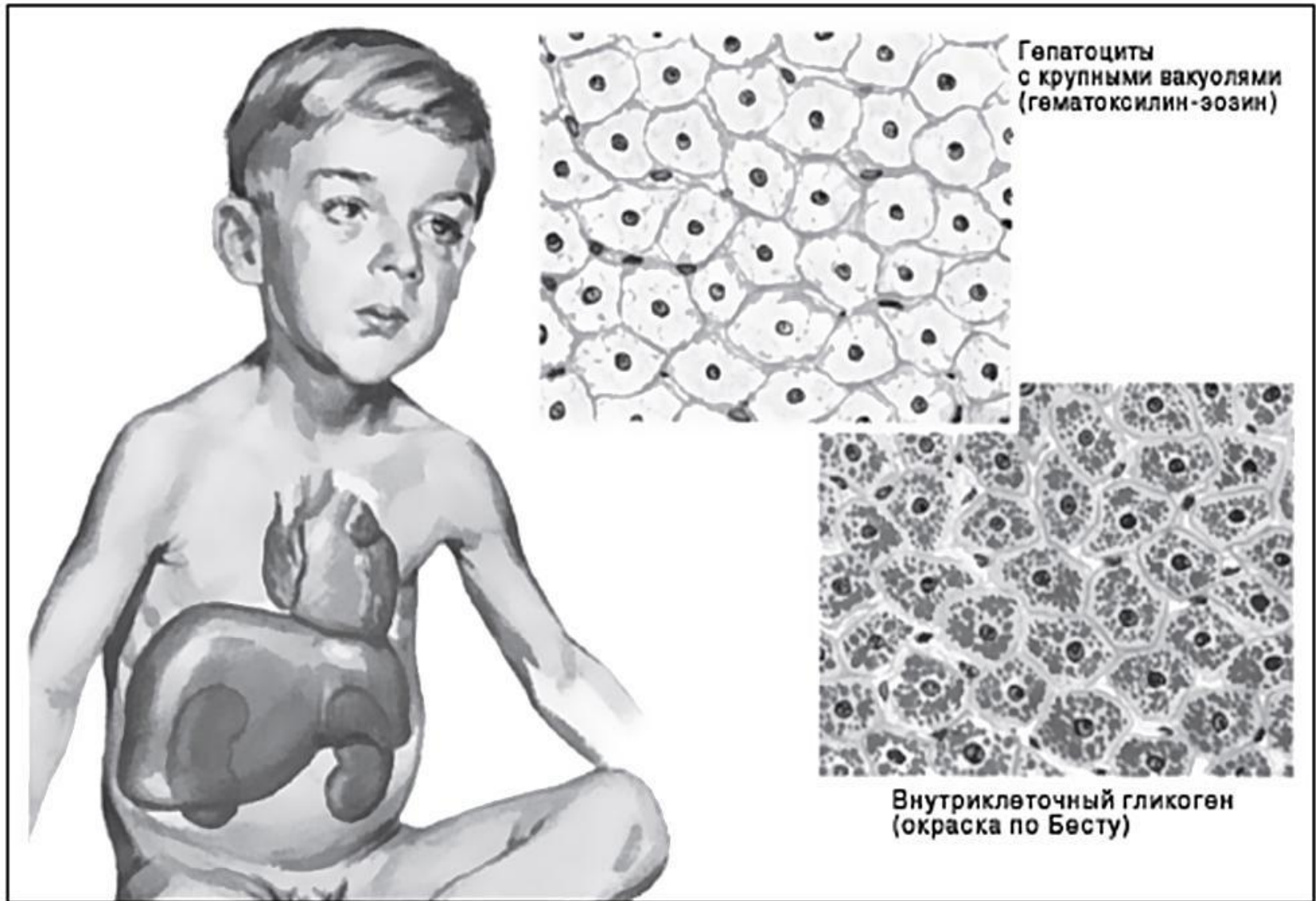
Фосфоглюкомутазы → 7-й тип (болезнь Томпсона)

Фосфофруктомутазы → 8-й тип (болезнь Таруи)

Киназы фосфорилазы в гепатоцитах → 9-й тип (болезнь Хага)

О- типті гликогеноз бауырда гликогеннің азаюымен сипатталып, тіпті (кома) естен айырылу, ұйықтап кету ұзақ мерзімге жағдайлары байқалады. Ұзақ мерзімге ұйықтап кету (кома) жаңа туған баланы ана төсіне кеш қосу, ал кейінірек – таңертең ашқарынға және тамақтандыру үзілістері арасында. Баланы емделген жағдайда нерв моторының дамуы зақымдалады.

**I-ші типті глиогеноз ( Гирк ауруы ).** Бұл бауыр, бүйректерде, жіңішке ішек беттерінде болатын зақымдар. Ең бірінші белгілері: тамаққа тәбеттің шаппауы, құсу, туған бетте немесе емшекте болған кезде байқалатын қалшылдау (судороги). Уақыт өткен сайын бала бойының өспеуі, дене формасының дұрыс болмауы (үлкен бас, қысқа мойын, қысқа аяқ), беттің қуыршаққа ұқсастығы, бұлшық еттерінің дамуы, жыныс мүшелерінің дамымауы. Нерв-психикалық жүйенің нашар дамуы. Бұл аурудың бірден күшейуіне байланысты, олар үнемі тамақ ішуге мәжбүрлі.



Гепатоциты  
с крупными вакуолями  
(гематоксилин-эозин)

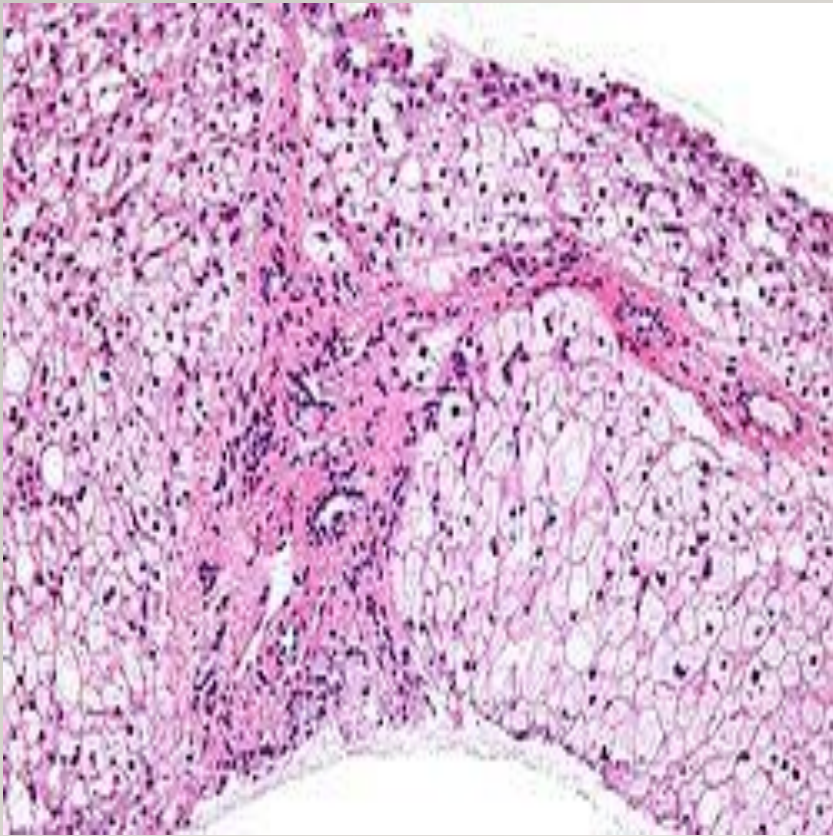
Внутриклеточный гликоген  
(окраска по Бесту)

**Рисунок 2. Симптомы болезни Гирке (по F. Netter, 2001)**

# ГЛИКОГЕНОЗ. ПОМПЕ АУРУЫ



**II – ші типті гликогеноз.** Алғашқы белгілері жаңа туған бала өмірінің бірінші аптасынан алты айға дейін белгілі болады. Бауырда, бүйректерде, бұлшық еттерде, нерв жүйелерінде, қан құрамында байқалады. Мазасыздану, ауыр демалу байқалады. Тамаққа тәбеті шаппауы, бой өспеуі, бұлшық ет дамымауы. Жүрек, бауыр, бүйрек көлемі үлкейеді. Жүрек шар формалы болады. Ауру кеш байқалады.

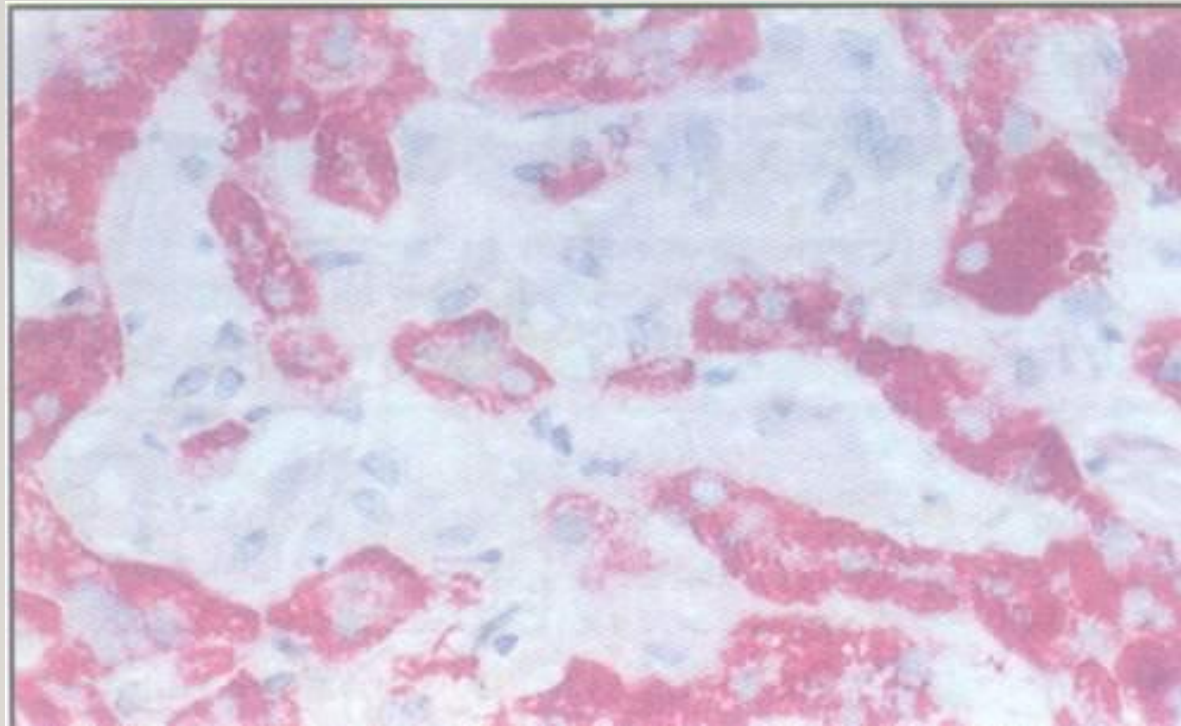


**III – ші типті** гликогеноз (Форбс, Кори ауруы). Фермент дағы бауырда, бұлшық етте, қан құрамында, эритроцитта болады. Туған баланың бірінші айында білінеді. Кейбір жағдайларда аурудың қан айналымында, жүрекке жүру жолдарында білінеді. Аурудың дамуы 5 жасында білінеді.

Микрофотография:  
гликогеннің бауыр жасушаларында  
жиналуы  
бояуы-гематоксилин+эозин

# ГЛИКОГЕНОЗ. БАУЫРДЫҢ БИОПСИЯСЫ МИКРОСКОПИЯЛЫҚ КӨРІНІСІ

---



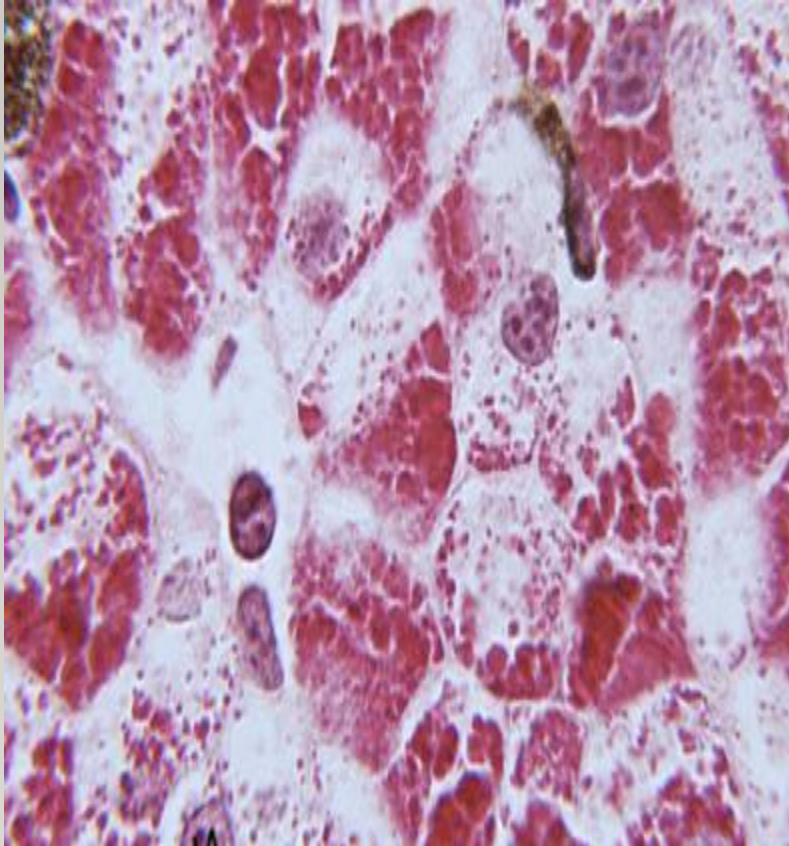




**IV –типті гликогеноз (Андерсен ауруы –типтің жаратылысына байланысты).** Дақ бауырда, бүйректерде, бұлшық еттерде білінеді. Ауру алғашқы айларында білініп, бауырдың езілуімен сипатталады.

## Ү – типті гликогеноз.

(Мак – Ардле ауруы).



Аурудың дағы ішекте байқалады. Скелет бұлшық еттері өсіп, өте тығыз болады. Бұлшық еттер әлсіздігі, бұлшық еттердің құлазуы, ауыр жүктемелер арқасында алғашқы 10 жылда. Бұл ер жынысты адамдарға тән.

**ҮІ типті гликогеноз (Герс ауруы).** Аурудың дағы бауырда, қанда байқалады. Сипаттамалары – бауыр өседі, бой өсуінде дағдарыс болады, қуыршақ бет, гипермипемия.

---

**ҮІІ типті гликогеноз (Парун ауруы).** Аурудың белгілері бұлшық еттерде, эритроциттарда байқалады. Бұлшық ет әлсіздігі, ауыр жүктемлерден кейін әлсіздік.

**ҮІІІ типті гликогеноз (Томсон ауруы)** – сирек кездеседі. Аурудың белгілері бауырда, бас миларында білінеді. Туғаннан кейін бауыр өсіп, көздері өзгереді. Бұл жедел өсуі мүмкін.

**IX типті гликогеноз (Хага ауруы).** Ауру бауырда байқалады.

**X типті гликогеноз.** Бұл аурудың түрі бір-ақ адамнан байқалған.

---

Тұқым қуалаушылығы анықталмаған. Ауру бауырда, бұлшық еттерде байқалған. 6 жасында бұлшық еттері ауырып, ауыр жаттығулардан кейін бұлшық еттері әлсіреген.

**XI типті гликогеноз** – тұқым қуалаушылығы анықталмаған-бауыр ауруы. Бауырдың ұлғаюы мен бойдың өспеуімен сипатталады.

Емдеу мақсаты – аурудың алдын алу.

# ҚОРЫТЫНДЫ

ЖАЛПЫ ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН  
АУРУЛАР ФЕРМЕНТ  
ЖЕТІСПЕУШІЛІГІНЕН  
ТУЫНДАЙДЫ. СОЛ СЕБЕПТІ  
КАРИОТИП БОЙЫНША АНЫҚТАП  
ОНЫҢ АЛДЫН АЛУҒА БОЛАДЫ  
ЖӘНЕ ДЕ ДЕР КЕЗІНДЕ ЕМДЕП  
ЖАЗУҒА БОЛАДЫ.

**НАЗАРЛАРЫҢЫЗҒА РАХМЕТ**

**БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!**

