

# наследственные болезни ЭНЗИМОПАТИИ



ПОДГОТОВИЛА  
ГЕРАСИМЕНКО ВАЛЕРИЯ  
ИГОРЕВНА ЛГП1701

# План



- Энзимопатии
- Причины возникновения наследственных энзимопатий
- Энзимопатии обмена аминокислот
- Энзимопатии обмена углеводов
- Энзимопатии обмена липидов
- Энзимопатии соединительной ткани
- Литература



- Энзимопатии (ферментопатии) в широком смысле слова — патологические изменения активности ферментов.
- В более узком смысле этим термином обозначают наследственные заболевания, при которых вследствие изменения активности ферментов нарушается течение соответствующих биохимических реакций в организме и развиваются болезни обмена веществ

# Ферментопатии

```
graph TD; A(Ферментопатии) --> B(Наследственная); A --> C(Алиментарная (приобретенная)); B --> D(Вследствие мутации); C --> E(При хроническом расстройстве питания (белковое голодание));
```

The diagram is a flowchart with a light blue background. At the top, a red oval contains the text 'Ферментопатии'. Two red arrows point downwards from this oval to two red rounded rectangles. The left rectangle contains 'Наследственная', and the right one contains 'Алиментарная (приобретенная)'. From the 'Наследственная' box, a thick red arrow points down to another red rounded rectangle containing 'Вследствие мутации'. From the 'Алиментарная (приобретенная)' box, a thick red arrow points down to another red rounded rectangle containing 'При хроническом расстройстве питания (белковое голодание)'. A horizontal dashed line is located above the 'Наследственная' box.

Наследственная

Алиментарная  
(приобретенная)

Вследствие  
мутации

При хроническом  
расстройстве  
питания (белковое  
голодание)



- **Наследственные болезни** —заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями
- **Наследственные энзимопатии** связаны с генетически обусловленной недостаточностью одного или нескольких ферментов

# Причины возникновения энзимопатий



- Полная блокада (выключение) синтеза фермента;
- Снижения активности фермента;
- Нарушения других систем или биохимических реакций, от которых зависит активность фермента

# Особенностью течения наследственных энзимопатий



- является наличие скрытого периода, когда болезнь не имеет выраженных клин. симптомов, но может быть заподозрена или установлена на основании биохимических исследований крови, мочи или кала.
- Со временем в связи с ферментативным дефектом в организме накапливаются промежуточные продукты обмена веществ, нарушающие функцию тех или иных органов, что обуславливает появление клин. признаков болезни.
- Обычно первые клин. симптомы наследственных энзимопатий обнаруживаются в раннем детском возрасте.

# Наследственные болезни обмена аминокислот(ФКУ)



- **фенилкетонурия** характеризуется нарушениями функции центральной нервной системы, что проявляется изменением мышечного тонуса, судорогами, отставанием в психомоторном развитии, слабоумием и др.
- Частота встречаемости в России — 1:10 000.

# Фенилкетонурия

- Впервые описал А. Foiling в 1934 году.
- Поражение ЦНС вызывается недостаточностью фермента гидроксилазы-4-фенилаланина, управляющего превращением фенилаланина в тирозин. В результате этого концентрация фенилаланина увеличивается в десятки раз, нарушая деятельность ЦНС.
- Фенилаланин и его соединения выделяются с мочой. Нарушение обмена связывают с геном, находящимся в 12-й хромосоме и передающимся по аутосомно-рецессивному типу.



# Альбинизм.



- Блокада активности фермента тирозиназы, катализирующей синтез меланина из тирозина через дигидроксифенилаланин
- Основными проявлениями ее служат отсутствие меланина в клетках кожи, волос и радужной оболочки глаза. Частота в популяции — **от 1:5000 до 1:25 000**. Различают около шести форм альбинизма.



# Лечение



- 1 Ограничение в диете белка и соответствующей аминокислоты.
- 2. Дополнительное назначение незаменимых аминокислот.
- 3. Назначение препаратов, активирующих альтернативные пути метаболизма.
- 4. Введение препаратов, усиливающих связывание и выведение накапливающихся в организме продуктов нарушенного обмена.
- 5. Применение кофакторов энзимных реакций (биоптерин).
- 6. Лечение противосудорожными средствами и ноотропами
- 7. Интенсивная терапия в остром периоде с использованием гемофильтрации и перинатального диализа.

# К наследственным болезням углеводного обмена



- относятся гликогенозы, галактоземия, нек-рые формы сахарного диабета и др.
- Наследственные болезни обмена липидов включают липидозы сыворотки крови, характеризующиеся повышением содержания в крови липидов, холестерина или липопротеинов, и липидозы с внутриклеточными включениями.

# Галактоземия

- Описана в 1908 году, однако дефект обмена, ее обуславливающий, был открыт лишь в 1956 году. Частота синдрома от — 1 на 20 000 до 1 на 120 000 новорожденных



# Патогенез



- Дефицит фермента галактозо-1-фосфат-уридил-трансферазы (Г-1 -ФУТФ). В результате галактоза (молочный сахар) не усваивается, а промежуточный продукт обмена, галактозо-1-фосфат, являющийся токсическим веществом, накапливается, повреждает ЦНС и другие органы и системы.
- Заболевание может иметь три генетические формы:
  - 1) форма с 50% активностью фермента (Г-1-ФУТФ);
  - 2) форма с нестабильным ферментом (Г-1-ФУТФ);
  - 3) форма с недостаточностью Г-1-ФУТФ (классическая форма).
- Наследование галактоземии происходит по аутосомно-рецессивному типу.

# Клиника



- Проявляется вскоре после рождения у ребенка: отказом от пищи, поносом, рвотой, непереносимостью голода, падением массы тела, желтухой, увеличением печени и селезенки, поражением почек, водянка живота, возрастает внутричерепное давление, и повышается риск сепсиса, развивается катаракта.
- Выживший ребенок — умственно отсталый, с нарушениями зрительно-пространственных представлений, недоразвитием речи, расстройствами поведения, тревогой, робостью и трудностями в общении.
- Лечение — безмолочная диета

# Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена



- включают некоторые формы подагры, синдром Леша-Найхана (возникает при недостаточности гипоксантин фосфорибозилтрансферазы и характеризуется накоплением мочевой кислоты в тканях, повышенным выведением ее с мочой, развитием умственной отсталости)
- Выделяют также наследственные болезни стероидного обмена, напр. адреногенитальный синдром; обмена билирубина, напр. синдромы Криглера-Найяра, Жильбера-Мейленграхта и др., проявляющиеся желтухой; обмена металлов - гемохроматоз, дистрофия;

# Наследственными болезнями обмена соединительной ткани



- Являются мукополисахаридозы, синдром Марфана, хондродистрофия;
- Наследственными болезнями крови и кроветворных органов - гемофилия, микросфероцитарная гемолитическая анемия.

# Синдром Морфана

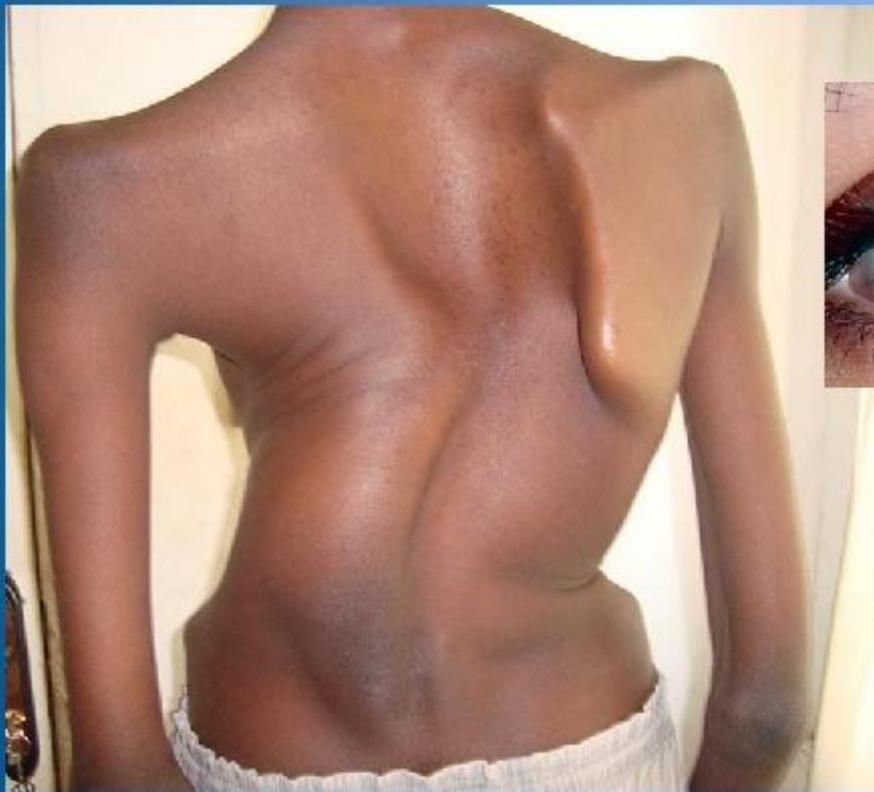
## Нарушение развития соединительной ткани

Пороки сердца

Порок хрусталика  
глаза

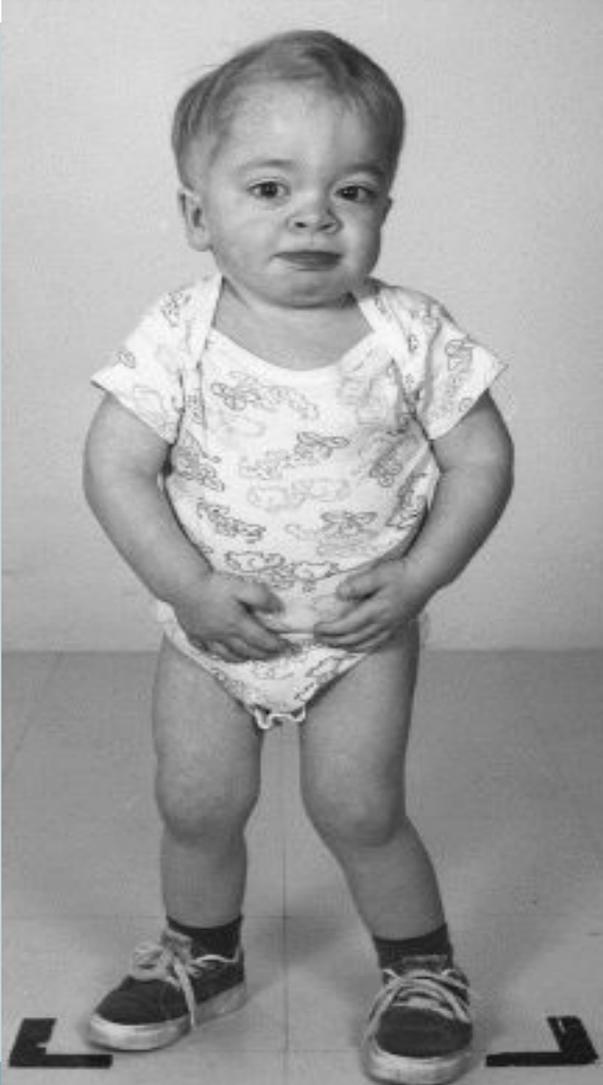
Пороки кровеносных  
сосудов

Пороки  
суставов



Гибкость пальцев при синдроме Марфана

# МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ (СИНДРОМ ГУРЛЕРА)



- Описан G. Gurler в 1919 году. Встречается с частотой — 1: 40 000.
- Существует еще 15 типов мукополисахаридозов

# Клиника

- Проявляется на первом году жизни.
- Внешний вид больных — увеличенная голова, выдающиеся лобные бугры, почти отсутствующая шея и маленький рост.
- Форма лица: нос с запавшей переносицей, густые брови, вывернутые ноздри, толстые губы, большой язык, низко посаженные уши.
- Грудная клетка укорочена, кифоз в грудном нижнем или верхнем поясничном отделе позвоночника. Ограничена или невозможна подвижность в суставах.
- Живот большой, увеличена печень и селезенка, пупочная грыжа. Помутнение роговицы, снижен слух. Нарушено строение и функции сердца, развивается легочно-сердечная недостаточность. Больные часто болеют пневмонией, воспалением мочевыводящих путей. Гипертензионно-гидроцефальный синдром.

# Психическое состояние



- Умственная отсталость заметна уже в раннем возрасте. В последующем интеллектуальный дефект усугубляется, затем происходит потеря приобретенных навыков, речи, распад психических функций.

- 
- Основное значение в диагностике наследственных энзимопатий имеют биохимические методы исследования: определение активности ферментов, продуктов обмена веществ, особенно в тех случаях, когда болезнь клинически не проявляется.



# Список литературы:



- 1. Клиническая биохимия: учеб. Пособие для вузов/ под ред. В. А. Ткачука. -2-е изд., испр.и доп. –М., 2004. 2. Тапбергенов С. О
- Медицинская биохимия: молекулярные механизмы физиологических функций: учеб. Для мед. Спец. Вузов- Астана, 2001 з.
- Клиническая биохимия: учеб. Пособие/ А.Я. Цыганенко.-М., 2002. 4. . Бадалян Л.О., Таболин В.А., Вельтищев Ю.Е.Наследственные болезни у детей.-М.: Медицина, 1971, 366 с. 5. Болезни обмена веществ. Эффективные способы лечения и профилактики: Е. А. Романова — Санкт-Петербург, АСТ, ВКТ, 2009 г.- 128 с.
- **Интернет-источники:**
- [www.medical-enc.ru](http://www.medical-enc.ru) [www.golkom.ru](http://www.golkom.ru) [www.wikipedia.org](http://www.wikipedia.org) [www.classes.ru](http://www.classes.ru)