

Ферментопатии

Подготовил студент II курса
лечебного факультета 20 группы
Колесников Д.А.

Ферментопатии (Энзимопатии)

- заболевания, обусловленные дефектом обмена веществ вследствие ферментативных нарушений.



Код по МКБ-10

- Ферментопатии входят в класс IV Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (E00-E90), блок E70-E90 Нарушения обмена веществ

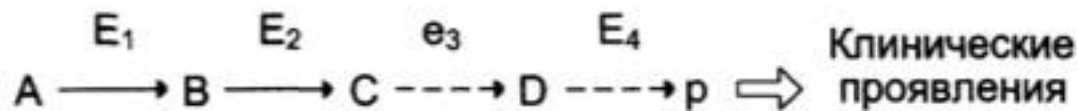
Статистика

- Суммарно частота встречаемости ферментопатий вместе с другими болезнями обмена веществ составляет 1 случай на 5 000 – 7 000 новорожденных детей



Возможные варианты нарушения метаболических путей при ферментопатиях

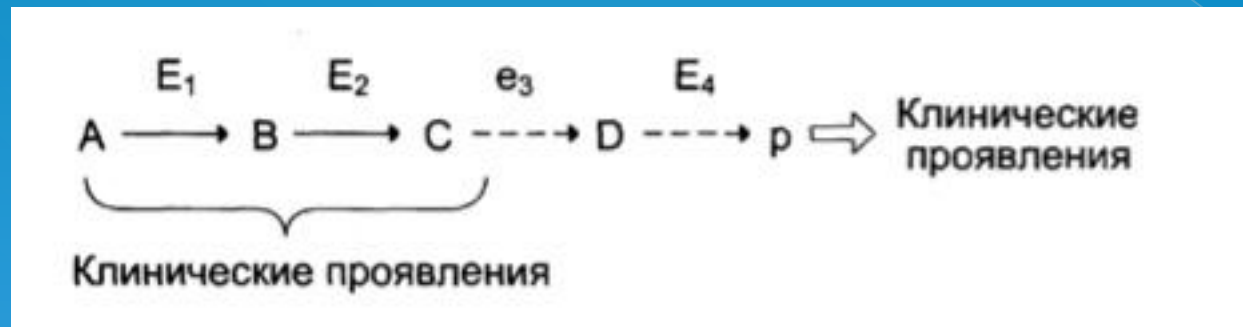
- Нарушение образования конечных продуктов:



- Накопление субстратов-предшественников



- Нарушение образования конечных продуктов и накопление субстратов-предшественников



Классификация ферментопатий

ФЕРМЕНТОПАТИИ



**Первичные
(наследственные)**



**Вторичные
(приобретенные)**

Причины ферментопатий

- **Факторы, которые инициируют приобретенную ферментопатию:**
 - витаминная недостаточность,
 - нехватка микроэлементов,
 - белковое голодание,
- **вредное влияние окружающей среды:**
 - > ионизирующее излучение,
 - > тяжелые металлы,
 - > фосфорорганические пестициды,
 - > городской смог (влияние на здоровье его токсических компонентов).
- **Наследственная ферментопатия появляется в результате врожденных отклонений:**
 - молекула гена (который отвечает за образование фермента) имеет ошибку,
 - ген (ранее описанный) вообще отсутствует,
 - дефект мембран или рецепторов клеток.

Клинические признаки ферментопатий

- Клинические проявления НФП очень разнообразны, но существуют некоторые общие симптомы, по наличию которых у ребенка можно заподозрить заболевание. К ним относятся:
- отставание в умственном развитии,
- судороги, непроизвольные движения, отсутствие согласованности движений,
- периодически возникающие коматозные состояния,
- специфический запах тела и иногда мочи,
- аномалии развития скелета, катаракта и пр.
- Многие наследственные ферментопатии дают о себе знать почти сразу после рождения, (обычно на 2–3 сутки)

Симптомы ферментопатии у детей и взрослых

- Если у родившегося ребенка есть ферментопатия, полученная по наследству, то в первые дни это может быть незаметным. Однако очень важно как можно раньше ее распознать, потому что она ведет к опасным последствиям.

- ⊙ **Признаки ферментопатии у маленьких детей (наследственного характера):**
- ⊙ **Муковисцидоз инициирует непроходимость кишечника. Уже на вторые сутки у ребенка такие нарушения:**
 - > становится бледным,
 - > беспокойным,
 - > случается одышка,
 - > слабое самочувствие,
 - > вялость,
 - > наблюдается частое срыгивание,
 - > вздутие живота.
- ⊙ **Лактазная недостаточность проявит себя:**
 - > диареей,
 - > метеоризмом,
 - > болями в животе.
- ⊙ **Галактоземия дает симптомы:**
 - > цирроз печени,
 - > задержку роста,
 - > рвоту,
 - > желтуху,
 - > понос,
 - > жировую инфильтрацию,
 - > помутнение хрусталика.

- Целиакия проявляется такими нарушениями:
 - > боль в животе,
 - > тошнота,
 - > ростовесовые показатели отстают от нормы,
 - > возбудимость,
 - > рвота,
 - > дискомфорт.
- Фенилкетонурия дает такую симптоматику:
 - > малыш страдает судорожными припадками,
 - > отстает в психическом и физическом развитии,
 - > наблюдаются парезы (по центральному типу),
 - > ребенок раздражителен и сонлив,
 - > атаксия.

- **Симптомы, которые объединяют все виды наследственной ферментопатии у детей, и являются сигналом для врачей для проверки больного на данное нарушение:**
- аномалии скелета,
- судорожный синдром,
- задержка умственного развития,
- от тела или мочи ощущается специфический запах,
- атетозы,
- синдром Рейе,
- атаксия,
- изменение цвета кожи и волос,
- коматозные состояния,
- рецидивы кетоацидоза,
- тромбоцитопения,
- катаракта,
- миопатия,
- иммунодефицит,
- увеличение селезенки и печени.

- **Приобретенная ферментопатия встречается у взрослых людей**, может быть и в детском возрасте, но для ее появления должно пройти некоторое время, пока негативные влияния сформируют данную проблему.
- **Признаками приобретенной ферментопатии являются:**
 - иммунная недостаточность,
 - неврологическая симптоматика выраженного характера,
 - возможно появление злокачественных опухолей,
 - психические расстройства.

Подгруппы ферментопатий

- **Ферментопатии обмена аминокислот** (Алкаптонурия, альбинизм, гипервалинемия, гистидинемия, гомоцистинурия, гиперлизинемия, лейциноз, тирозиноз, фенилкетонурия, цистатионинурия, цистиноз);
- **Ферментопатии обмена углеводов** (Галактоземия, гликогенозы, Лактат-ацидоз, непереносимость фруктозы);
- **Ферментопатии обмена липидов** (Липидозы)— плазматические (наследственная гиперлипидемия, гиперхолестеринемия, недостаточность лецитин-холестеринацилтрансферазы) и клеточные (ганглиозидозы, муколипидозы, сфингомиелинозы, цереброзидозы);

- **Ферментопатии обмена пуринов и пиримидинов** (Подагра, синдром Леша — Найхана, оротовая ацидурия);
- **Ферментопатии биосинтеза кортикостероидов** (адреногенитальный синдром, гипoadостеронизм);
- **Ферментопатии порфиринового (Порфирии) и билирубинового обмена;**
- **Ферментопатии соединительной ткани** (синдром Марфана, Элерса — Данлоса синдром);
- **Ферментопатии обмена металлов** — Гепатоцеребральная дистрофия и болезнь Менкеса (обмен меди), Гемохроматоз (обмен железа), семейный периодический паралич (обмен калия);

- **Ферментопатии эритрона** — гемолитические Анемии, недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы и глутатионредуктазы в эритроцитах, анемия Фанкони (недостаточность супероксиддисмутаза);
- **Ферментопатии лимфоцитов и лейкоцитов** — иммунодефицитные состояния при недостаточности аденозин-деаминазы, пури-нуклеотид-фосфорилазы, септическийгранулематоз;
- **Ферментопатии транспортных систем почек** (Тубулопатии)— почечный канальцевый ацидоз, болезнь де Тони — Дебре — Фанкони, фосфат-диабет);
- **Ферментопатии желудочно-кишечного тракта** — Мальабсорбции синдром при недостаточности дисахаридаз, патология кишечного транспорта глюкозы и галактозы, врожденная хлоридная диарея.

Диагностика ферментопатий

- Для определения ферментопатии применяют методы:
- дородовая диагностика (исследуют околоплодную жидкость),
- способ, использующий генную инженерию;
- применяют скрининг-тест.

Скрининг-тесты

- Делаются обычно между 48 и 72 часами жизни. Их цель — обнаружение как можно раньше некоторых заболеваний, которые требуют оперативного вмешательства. Важно подчеркнуть, что это тесты первого уровня, результат которых — просто показатель риска, а не окончательный диагноз.

Скрининг-тест Гатри

- Используется для диагностики фенилкетонурии
- позволяет ориентировочно судить о количестве фенилаланина в крови (по степени воздействия крови исследуемого на рост чувствительных к фенилаланину штаммов микроорганизмов).
- Тест включает в себя забор нескольких капель крови из пятки новорожденного. Результат получают, как правило, в течение примерно 15 дней.



Лечение ферментопатий

- Диетотерапия
- Заместительная ферментная терапия
- Трансплантация клеток, тканей и органов
- Генная терапия

Вывод

- Ферментопатии являются весьма значимой проблемой современной медицины, решение которой является одной из приоритетных задач врачей XXI века

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!