



**Южно-Казахстанская Государственная  
Фармацевтическая Академия  
Кафедра биохимии, биологии и  
микробиологии**

# **СРС**

## **Наследственные энзимопатии.**

**Подготовил: Халмуратов Д  
Ст 414 ФР**

**Проверила: Аблаева ЗЮ.  
Г Шымкент 2012**






# 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**





# Ферментоп


## патии

наследственная


алиментарная

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





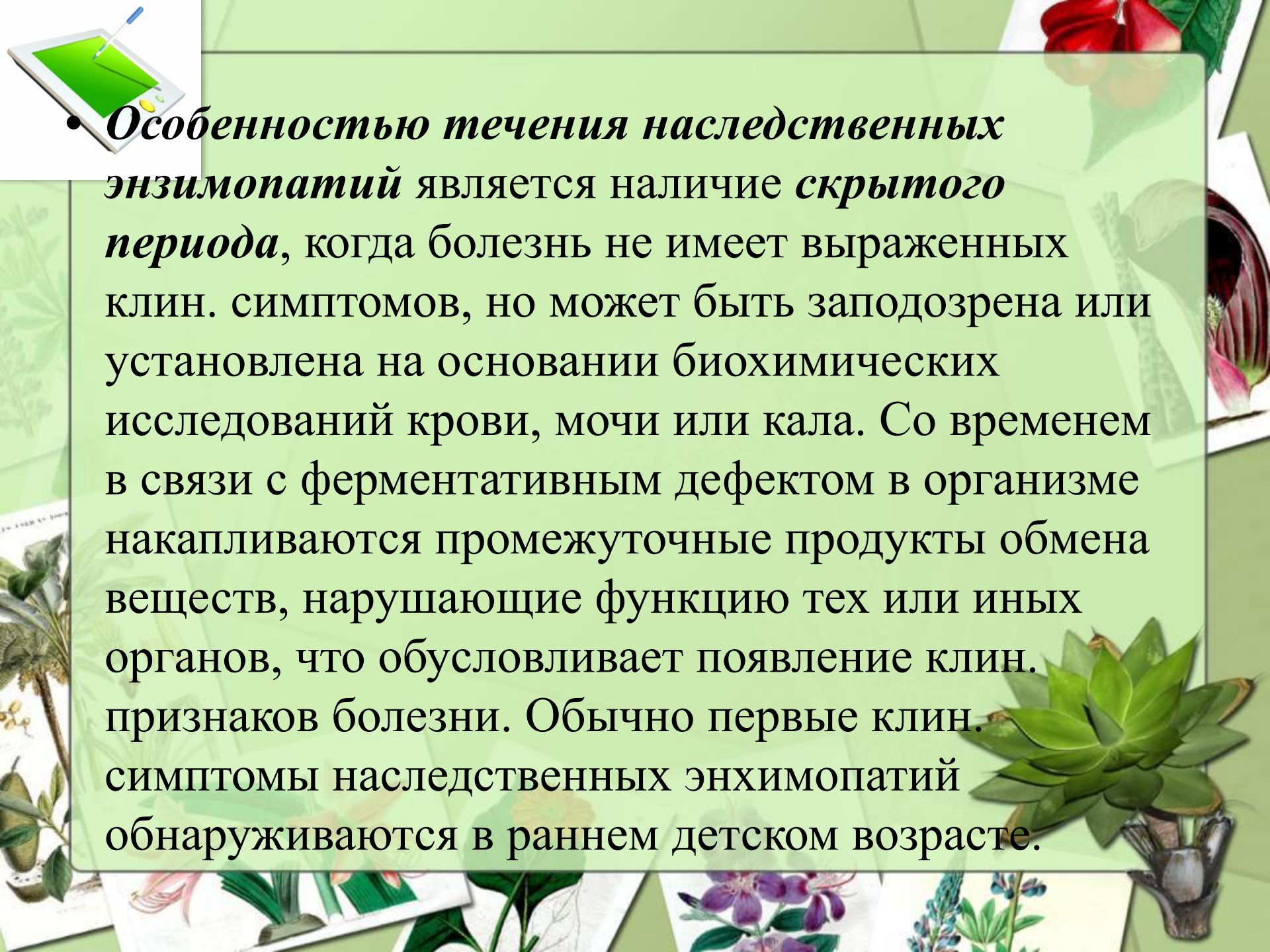
# Причины возникновения ЭНЗИМОПАТИЙ

1 Полная блокада (выключение)  
синтеза фермента;

2 Снижения активности фермента;

3 Нарушения других систем или  
биохимических реакций, от которых  
зависит активность фермента

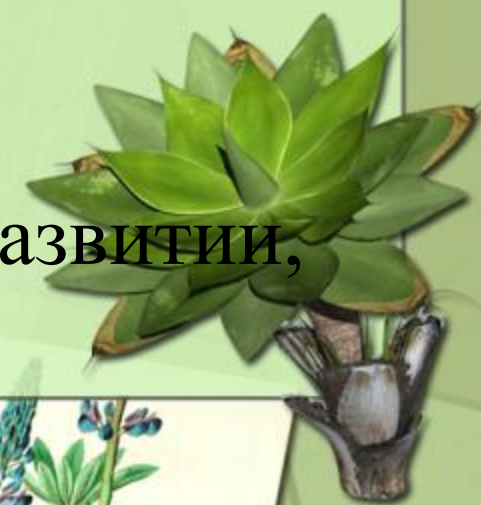
- 
- .

The background features a collage of botanical illustrations, including various plants, flowers, and a succulent. In the top left corner, there is a stylized illustration of a tablet with a green screen and a blue pen resting on it. The text is centered on a light green rectangular background.

• *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**, напр., фенилкетонурия (дефект ферментов, превращающих фенилаланин в тирозин) и гистидинемия (недостаточность фермента, расщепляющего гистидин), характеризуются нарушениями функции центральной нервной системы, что проявляется изменением мышечного тонуса, судорогами, отставанием в психомоторном развитии, слабоумием и др.







# 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.

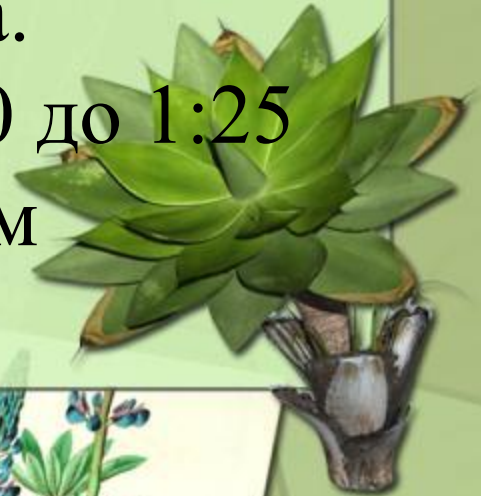
Нарушение обмена связывают с геном, находящимся в 12-й хромосоме и передающимся по аутосомно-рецессивному типу.



• **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 1:25000. Различают около шести форм альбинизма.




# Девочка-альбинос из Гондураса





# 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, галактоземию, нек-рые формы диабета сахарного 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.





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.






*Проявляется вскоре после рождения у ребенка:*

- отказом от пищи, поносом, рвотой, непереносимостью голода,
- падением массы тела, желтухой,
- увеличение печени и селезенки, поражение 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.

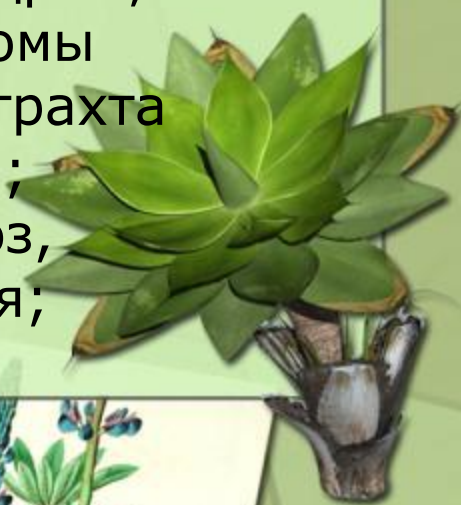
- Лечение – безмолочная диета





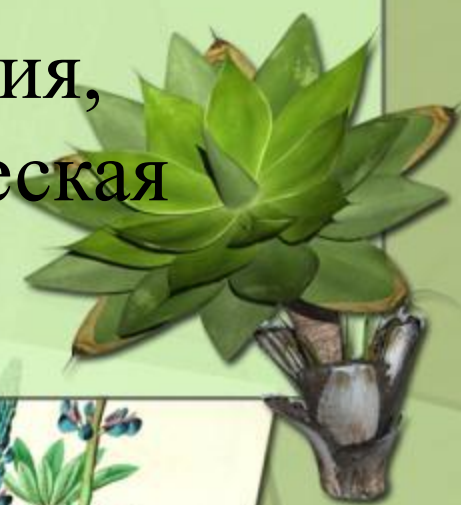
- *Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена*

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, гепатоцеребральная дистрофия; порфиринового обмена





- ***Наследственными болезнями обмена соединительной ткани*** являются мукополисахаридозы, Марфана синдром, хондродистрофия; наследственными болезнями крови и кроветворных органов - гемофилия, микросфероцитарная гемолитическая анемия






# ***МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ 1 Н (СИНДРОМ ГУРЛЕРА)***

Описан G. Gurler в 1919  
году.

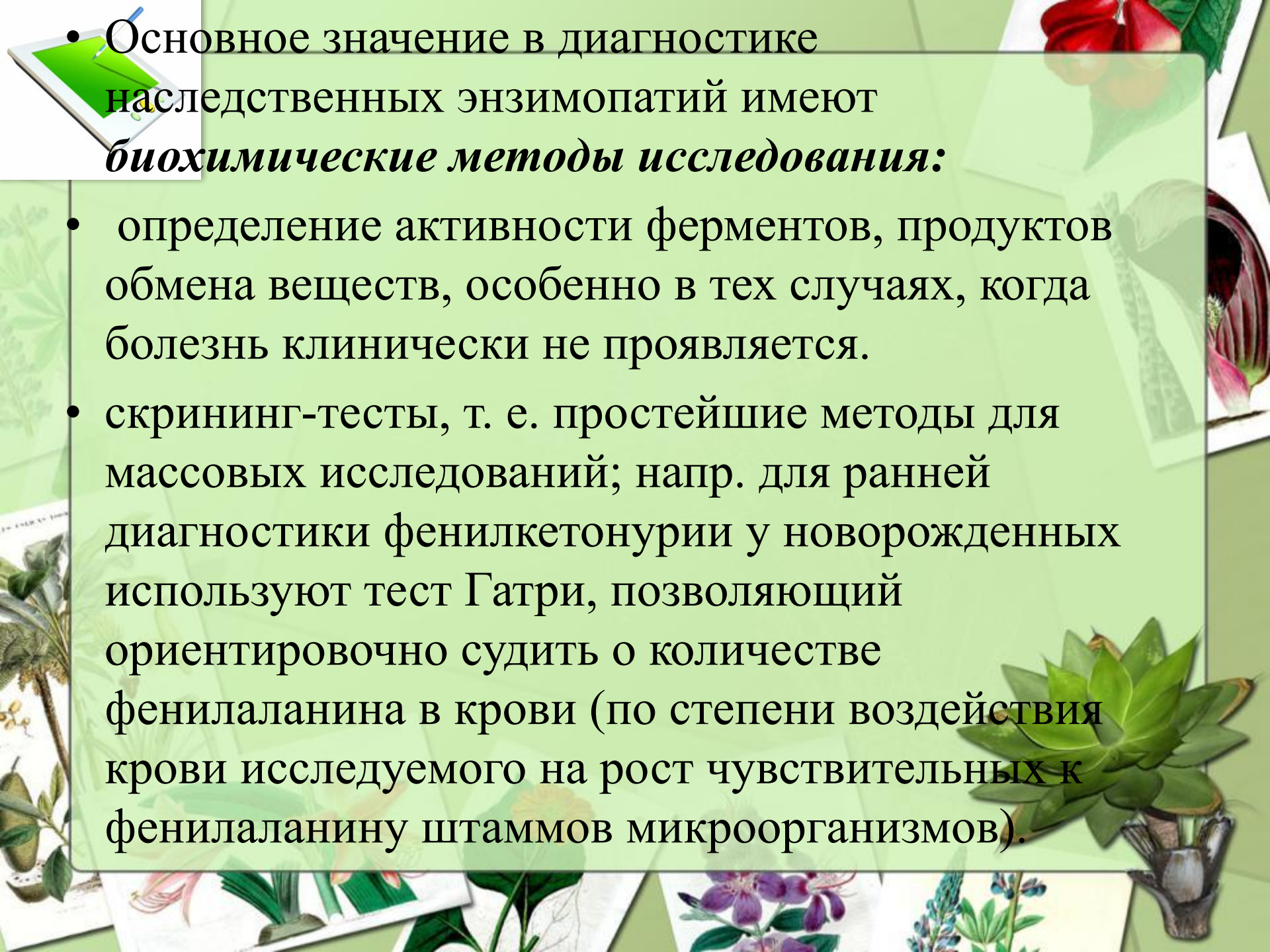
Встречается с частотой —  
1: 40 000.

Существует еще 15 типов  
мукополисахаридозов



## *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

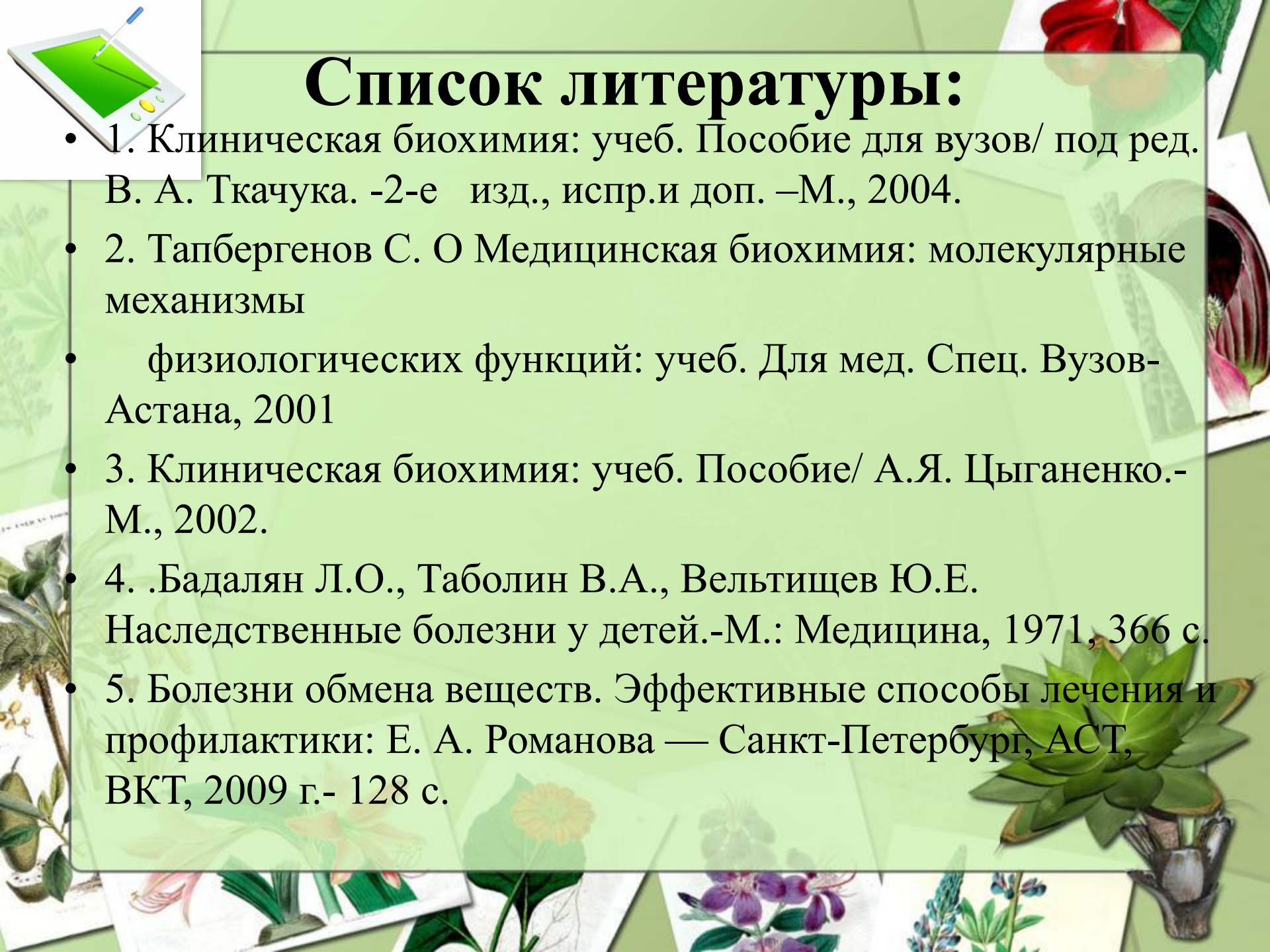


• Основное значение в диагностике наследственных энзимопатий имеют ***биохимические методы исследования:***

- определение активности ферментов, продуктов обмена веществ, особенно в тех случаях, когда болезнь клинически не проявляется.
- скрининг-тесты, т. е. простейшие методы для массовых исследований; напр. для ранней диагностики фенилкетонурии у новорожденных используют тест Гатри, позволяющий ориентировочно судить о количестве фенилаланина в крови (по степени воздействия крови исследуемого на рост чувствительных к фенилаланину штаммов микроорганизмов).



# 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
  - 3. 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)

