## ГОМОЦИСТЕИНУРИЯ

Выполнила студентка 4-го курса 3-й группы Лечебного факультета: Борисякова Юлия

# ГОМОЦИСТЕИНУРИЯ— ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОЕ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА СЕРОСОДЕРЖАЩЕЙ АМИНОКИСЛОТЫ МЕТИОНИНА.

• Впервые это заболевание было описано в 1962 г. Гомоцистинурия встречается с частотой 1 случай на 50 000- 250 000 новорожденных детей и передается по аутосомнорецессивному типу наследования. В сыворотке крови и особенно моче людей, страдающих данным заболеванием, обнаруживается большое количество аминокислоты метионина, а также такого вещества, как гомоцистин (в норме не содержится в тканях и биологических жидкостях человека), и значительное снижение содержания аминокислоты цистина.

#### ЭКСПЕРЕМЕНТЫ НА ЖИВОТНЫХ

Изучение влияния высоких концентраций метионина и гомоцистина проводилось в экспериментах на животных, что выявило патологическое влияние избыточного количества этих веществ на организм. Таким образом, увеличение количества гомоцистина в сыворотке крови приводит к образованию очагов распада ткани в почках, селезенке, слизистой оболочке желудка, костной системе, сосудах и других органах. Повреждающее действие гомоцистина на внутреннюю оболочку артерий, с последующим скоплением на ней тромбоцитов (кровяных пластинок, принимающих участие в свертывании крови), было убедительно показано в опытах на бабуинах. Применение препаратов, обладающих способностью предотвращать образование тромбов, не приводит к восстановлению поврежденной внутренней оболочки кровеносных сосудов. Аналогичные изменения обнаружены у людей с гомоцистинурией при исследовании взятых от них при жизни участков различных тканей (печеночной, костной и др.).



ПРИ ГОМОЦИСТЕИНУРИИ ПЕРВОНАЧАЛЬНО ВОЗНИКАЕТ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА СЕРОСОДЕРЖАЩЕЙ АМИНОКИСЛОТЫ МЕТИОНИНА

В последующем происходит вовлечение в патологический процесс и других видов обмена веществ, что и является одной из причин развития всех проявлений данного заболевания, которые могут затрагивать совершенно различные органы и системы человеческого организма.

#### ВОЗМОЖНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ГОМОЦИСТЕИНУРИИ ОПИСАНЫ МНОГИМИ ИССЛЕДОВАТЕЛЯМИ

- При этом обращается внимание на обширное разнообразие симптомов этого заболевания. Однако большинство авторов считает, что для гомоцистинурии характерно наличие своеобразного комплекса симптомов, который включает в себя умственную отсталость с формированием симптомов поражения нервной системы (проявления зависят от уровня поражения нервной системы), эктопию хрусталиков, деформации скелета, тромбоэмболию и поражение сердечно-сосудистой системы.
- Люди, страдающие гомоцистинурией, как правило, имеют высокий рост, худощавое телосложение. Для них характерны длинные тонкие конечности, удлинение пальцев кистей и стоп, вальгусное положение коленных суставов, различные искривления позвоночника, воронкообразные или килевидные деформации грудной клетки, умеренно выраженный остеопороз костной системы. Из-за наличия остеопороза у лица с гомоцистинурией нередко возникают многочисленные переломы при незначительной травме. Наряду с этим, встречаются описания таких форм болезни, при которых изменения опорнодвигательного аппарата минимальны или отсутствуют вовсе.



# НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ СО СТОРОНЫ ГЛАЗ ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ ПОДВЫВИХ ХРУСТАЛИКА

При этом он, как правило, смещается книзу. Данная особенность имеет далеко не последнее значение при распознавании этого заболевания. Однако в некоторых случаях хрусталик может смещаться и в другом направлении.

#### ЛЕЧЕНИЕ

- Никаких конкретных видов лечения не было обнаруженно против гомоцистинурией, однако, много людей лечятся с помощью высоких доз витамина В6 (также известный как пиридоксин ). [4] Чуть менее 50% ответ на это обращение и необходимости дополнительного приема витамина В6, всю оставшуюся жизнь. Многим требуются метионин диеты, и большинство из них нуждаются в лечении с триметилглицин . Также добавление цистеина в рационе может быть полезным.
- Бетаин (N, N, N-триметилглицин) используются для снижения концентрации гомоцистеина путем содействия конверсии гомоцистеина обратно в метионин. Переформирование метионин затем постепенно удаляется включением в теле белка. Метионина, который не превращается в белок преобразуется в S-аденозилметионина, который идет на формирование гомоцистеина снова. Бетаин, таким образом, является единственным эффективным, если количество метионина будет удалено мало. Поэтому лечение включает в себя как бетаин и диету с низким содержанием метионина. В классической гомоцистинурией (СВS, или cystathione бета-синтазы недостаточности) плазмы метионин обычно возрастает выше нормы на 30 мкмоль / л, а концентрация должна контролироваться как потенциально токсичных уровней (более 400 мкмоль / л) может быть достигнута.

## СПАСИБО ЗА ПРОСМОТР!!!