

ГОМОЦИСТЕИНУРИЯ

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

ГОМОЦИСТИНУРИЯ- 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 аутосомно-рецессивному 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.

ЭКСПЕРИМЕНТЫ 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 (красных 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.).

ИЗВЕСТНО, ЧТО ВЕЩЕСТВО ГОМОЦИСТИН ПОСРЕДСТВОМ АКТИВАЦИИ БОЛЬШОГО КОЛИЧЕСТВА ХИМИЧЕСКИХ ПРЕВРАЩЕНИЙ В ОРГАНИЗМЕ ЧЕЛОВЕКА СПОСОБСТВУЕТ ОБРАЗОВАНИЮ ТРОМБОВ В КРОВЕНОСНЫХ СОСУДАХ. ОДНОВРЕМЕННО С ЭТИМ ГОМОЦИСТИН ОБЛАДАЕТ ПЛОХОЙ РАСТВОРИМОСТЬЮ И МОЖЕТ ОСЕДАТЬ НА ПАТОЛОГИЧЕСКИ ИЗМЕНЕННОЙ ВНУТРЕННЕЙ ОБОЛОЧКЕ КРОВЕНОСНЫХ СОСУДОВ, ТЕМ САМЫМ ТАКЖЕ СОЗДАВАЯ УСЛОВИЯ ДЛЯ ОБРАЗОВАНИЯ В НИХ ТРОМБОВ. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ ТКАНИ МОЗГА ЛЮДЕЙ, ПОГИБШИХ ОТ ТРОМБОЗОВ МОЗГОВЫХ СОСУДОВ ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ, БЫЛИ ТАКЖЕ НАЙДЕНЫ УЧАСТКИ РАСПАДА ТКАНИ. ТАКЖЕ ГОМОЦИСТИНУРИЯ ПРАКТИЧЕСКИ ВСЕГДА ПРОТЕКАЕТ С РАЗВИТИЕМ ОСТЕОПОРОЗА КОСТНОЙ ТКАНИ. ПОРАЖЕНИЕ ГЛАЗ ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ИЗМЕНЕНИЯХ СО СТОРОНЫ ХРУСТАЛИКА И ГЛАЗНЫХ МЫШЦ.



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 ГОМОЦИСТИНУРИИ 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 опорно-двигательного аппарата минимальны или отсутствуют вовсе.

MedUniver.com
ВСЕ ПО МЕДИЦИНЕ....



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 обнаружено против гомоцистинурии, однако, много людей лечатся с помощью высоких доз витамина B6 (также известный как пиридоксин). [4] Чуть менее 50% ответ на это обращение и необходимости дополнительного приема витамина B6, 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-аденозил-метионина, 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 (CBS, 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!!!**