

*Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение
высшего образования
«Башкирский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации*

Кафедра педиатрии с курсом ИДПО

Особенности жирового и углеводного обмена у детей

Лекция для студентов

Специальность 31.05.02– Педиатрия

Дисциплина – Пропедевтика детских болезней

Проф. Н.А.Дружинина

Процессы обмена веществ

– *Ассимиляция*

– *Синтез*

– *Диссимиляция*

– *Анаболизм*

– *Катаболизм*

Сгорание: 1 г Ж – 9,3 калорий

1 г Б – 4,1 калорий

1 г У – 4,1 калорий



Белки

простые (протеины)

заменяемые

Б

Аминокислоты

незаменимые

сложные (протеины)

Углеводы

Углеводы – $C_m H_{2n} O_n$

моносахариды

полисахариды

Липиды

Жиры – триглицериды + жирные кислоты (до 20).

Нейтральные жиры, когда имеются только триглицериды

Жирные кислоты

насыщенные: муравьиная, уксусная, масляная, пропионовая, каприловая, капроновая, пальмитиновая, стеариновая и др.

олеиновая,

ненасыщенные: капролеиновая,
линоленовая, докозогексаеновая и др.

ω - 6 (омега - 6): линоленовая, арахидоновая.

ω - 3 (омега - 3): α - линоленовая, докозогексаеновая.

Схема ответа по обмену веществ

1. Значение данного ингредиента.
 2. Продукты, содержащие его, потребность г/кг.
 3. Процессы переваривания
(ферменты, отделы ЖКТ). I
 4. Резорбция II
(в каких отделах ЖКТ, процессы).
 5. Содержание в сыворотке крови,
межуточный обмен.
 6. Отложение в депо. III
 7. Регуляция нервная и
эндокринная.
 8. Выделение конечных продуктов обмена – IV этап
 9. Семиотика нарушений обменных процессов.
- Этапы:
Ассимиляция
Диссимиляция

Белковый обмен

Функции Белков:

- 1. Пластическая**
- 2. Поддержание онкотического давления**
- 3. Поддержание постоянства рН**
- 4. Участие в свертывании крови**
- 5. Транспортная**
- 6. Дезинтоксикационная**
- 6. Участие в иммунных процессах.**
- 7. Энергетическая (1 г Б – 4,1 ккал)**

Источники Белка:

1) внутриутробно – плацентарный аминокислотный насос;

2) в 1-е полугодие жизни – материнское молоко;

животные (полноценные) Белки:

- **мясо,**
- **рыба,**
- **яйцо,**
- **молочные продукты и др.;**

растительные белки:

- **соя,**
- **горох, фасоль;**

их соотношение: 4:1;

до 3-х лет – 75% полноценных Бел

3-7 лет – 60%,

7-14 лет – 50%.



Потребность в Белках:

До 1 года при естественном вскармливании

и адаптированными молочными продуктами от 2,2 → 2,6 → 2,9 г/кг, искусственными неадаптированными молочными смесями от 3-4 до 3,5 г/кг.

В 1,5-3 года – 36-53 г/сут,

4-6 лет – 54-68 г/сут,

7-10 лет – 85-93 г/сут

11-13 – 85-93 г/сут,

14-17 лет М – 87-100, Д – 75-90 г/сут.

Белковый обмен

I этап

- **Переваривание в желудке: пепсин, ренин (химозин, сычужный фермент), гастриксен;**
- **в 12-перстной кишке: трипсин, химоотрипсин, карбоксипептидаза;**
- **в тонком кишечнике: амино- и дипептидазы.**

II этап

Резорбция в тонкой кишке: низкомолекулярные пептиды, аминокислоты, нуклеозиды.

III этап

Межуточный обмен: переаминирование, дезаминирование, декарбоксилирование.

Содержание в сыворотке крови

Белок крови – 62-82 г/л

- альбумины – 60%,
- глобулины – 20-30%,

$$\frac{A}{G} = 1,5 - 2$$

Г: α_1 – 4%

α_2 – 8% (правило +4)

β – 12%

IgA (иммунитет, IgA-местный процесс)

IgM (острый процесс)

γ – 16% IgG (хронический процесс)

IgE (аллергические реакции)

Остаточный азот – 14-28 ммоль/л

У н/р гипераминоацидемия и -урия (до 70)

Регуляция Белкового Обмена

ЦНС;

Эндокринная система:

**– СТГ и ГТГ, инсулин,
андрогены**

(анаболическое действие);

**– ТТГ, АКТГ,
глюкокортикоиды**

**(катаболическое
действие)**

***IV этап. Выделение
конечных продуктов
обмена:***

В основном ЖКТ;

С мочой в сутки от 30 до 50 мг

Белка

Семиотика нарушений Белкового обмена

- I. Белковая недостаточность
- II. Гипер- и диспротеинемия
- III. Нарушение обмена аминокислот
- IV. Нарушение расщепления и всасывания белков

I. Белковая недостаточность (гипопротеинемия)

- ведет к задержке роста,**
- снижению веса тела – гипотрофии,**
- снижению иммуногенеза, интеллекта.**

Квашиоркор – качественная белковая недостаточность.

II. Гиперпротеинемии

- относительная** при диарее, рвоте, обширных ожогах;
- абсолютная** – при миеломной болезни

Диспротеинемия

Изменение % соотношения отдельных белковых фракций.

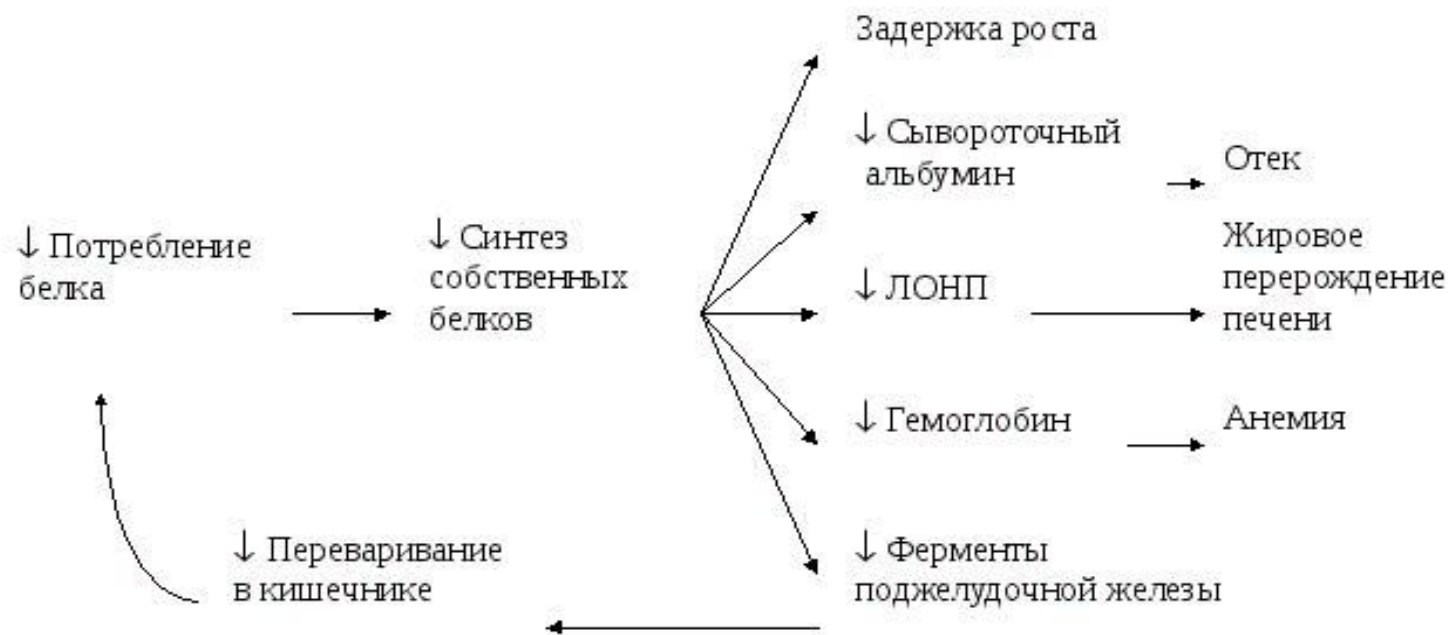
III. Нарушение обмена аминокислот

- фенилкетонурия (дефицит фенилаланингидроксилазы): микроцефалия, гипотрофия, альбинизм, (+) реакция Фелинга;**
- алкаптонурия (дефицит гомогентиназы): артриты;**
- альбинизм (дефицит тирозиназы);**
- болезнь Вильсона-Коновалова (дефицит церулоплазмина):
цирроз печени, психические расстройства, нефрит;**
- гистидинемия;**
- нарушение обмена триптофана и др.**

IV. Непереносимость белка

- целиакия;**
- экссудативная энтеропатия;**
- муковисцидоз.**

Порочный круг при квашиоркоре – последствия недостаточного потребления белков



УГЛЕВОДНЫЙ ОБМЕН

Функции углеводов:

1. Энергетическая (1 г У - 4,1 ккал).
2. Пластическая функция, входят в состав многих структур организма: нуклеиновых кислот, мембран клеток, основного вещества соединительной ткани и т.д.
3. Резерв питания. Биологический полимер глюкозы – гликоген при полноценном питании накапливается в печени (до 10-20% и в скелетных мышцах до 2-4%).
4. В комплексе с белками углеводы влияют на:
 - проницаемость клеточных мембран,
 - проведение нервных импульсов,
 - образование антител,
 - специфичность групп крови,
 - индивидуальные особенности тканей.
5. Входят в состав ряда гормонов, витаминов, коферментов, участвуют в свертывании крови, регенерации и др.

Потребность в углеводах

– в грудном возрасте – 13 г/кг,

– в 1-3 года – 174-212 г/сут,

4-6 лет – 212-272 г/сут,

7-10 лет – 300-310 г/сут,,

11-13 лет – 340-370 г/сут,,

14-17 М – 400-425, 14-17 Д – 360-380 г/сут.

Продукты, содержащие Углеводы:

моносахариды: сахар, мед, фрукты, сладости, мучные изделия;

дисахариды: молоко, фрукты, мед, ягоды;

полисахариды: овощи-фрукты, картофель, крупы, хлеб.

I этап Углеводного обмена - ассимиляция

Переваривание углеводов:

- В ротовой полости под действием амилазы слюны происходит расщепление крахмала и гликогена до декстринов и мальтозы.**
- В желудке действие амилазы практически прекращается.**
- В 12- перстной кишке амилаза панкреатического сока способствует деградациии остатков крахмала (у детей до 1 года невысокая амилалитическая активность, значительно ↑ к 4-9 годам).**
- В кишечнике - сахараза, мальтаза, лактаза расщепляют соответствующие дисахариды до моносахаридов**

II этап. Резорбция Углеводов

В кишечнике – моносахариды и в малом количестве дисахариды.

Особенности:

- у детей первых 2-х лет жизни глюкоза резорбцируется быстрее, чем у взрослых;**
- в грудном и > старшем возрасте усваивается 98-99% всех Углеводов пищи;**
- всасывание глюкозы и галактозы связано с процессами активного транспорта;**
- резорбция фруктозы и пентоз происходит путем диффузии.**

III этап. Межуточный обмен.

В клетках при участии АТФ и фермента гексокиназы глюкоза фосфорилируется с образованием глюкозо-6-фосфата.

Глюкозо-6-фосфат – это один из основных метаболитов, который вступает на пути:

- 1. Синтез гликогена и мукополисахаридов.**
- 2. Образование свободной глюкозы.**
- 3. Анаэробное окисление.**
- 4. Аэробное окисление.**
- 5. Пентозный цикл окисления.**

IV этап. Выделение конечных продуктов обмена

– с мочой.

Пробы Бенедикта,

Фелинга,

Ниландера,

***полуколичественное
определение сахара мочи с
помощью гликотеста.***

Регуляция Углеводного обмена

ЦНС;

Эндокринная система:

- инсулин (повышает проницаемость клеточных мембран, усиливает синтез гликогена, подавляет гликогенолиз, сахар ↓);*
- гормоны коры надпочечников, щитовидной железы, гипофиза (сахар ↑).*

ОБМЕН УГЛЕВОДОВ

ФУНКЦИИ

- Энергетическая
- Гомональная
- Защитная

ПРИМЕРЫ

- Гепарин
- Адреналин

СЛОЖНЫЕ УГЛЕВОДЫ

ГЛЮКОЗА

Всасывается в кровь

ПЕЧЕНЬ ЗАПАСАЕТ
ГЛИКОГЕН

В тканях распадаются
до CO_2 H_2O и АТФ

СУТОЧНАЯ
ПОТРЕБНОСТЬ: 450 –
500 г

Выделяются через
органы выделения,
дыхания.

Содержание углеводов в

сыворотке крови

- в норме – 5,55 ммоль/л,**
- у новорожденных – 1,7 ммоль/л,**
- недоношенных – 1,2 ммоль/л -**
гипогликемия.

**Для детей характерна быстрая
истощаемость углеводных запасов.**

Особенности обмена углеводов у детей

- Уровень глюкозы крови при рождении соответствует уровню у матери.
- в течение 3 –6 часов [глю] в крови снижается на 0,55 –1,11 ммоль/л (до 2, 2 ммоль/л).
- В первые 10 суток [глю] ↑, однако остается склонность к гипогликемическим реакциям.

Особенности обмена углеводов у детей

- Чем младше ребенок, тем интенсивнее протекают процессы гликолиза.
- Недостаточность аэробных процессов, обуславливает повышенное содержание молочной кислоты в крови, возможно закисление крови.
- В тканях эмбриона преобладает ЛДГ-3, новорожденных – ЛДГ-5, в дальнейшем ЛДГ-1 и ЛДГ-2, что свидетельствует об активации аэробного окисления.
- В момент рождения (стресс) уровень сахара в крови снижается (гипогликемия новорожденных).
- Пентозный цикл активирован.

Заболевания, возникающие при нарушениях углеводного обмена

Нарушения углеводного обмена

Избыток углеводов
в организме

Ожирение, сахарный диабет,
аллергия, дисбактериоз,
кариес

Недостаток углеводов
в организме

Дистрофия,
колиты, запоры

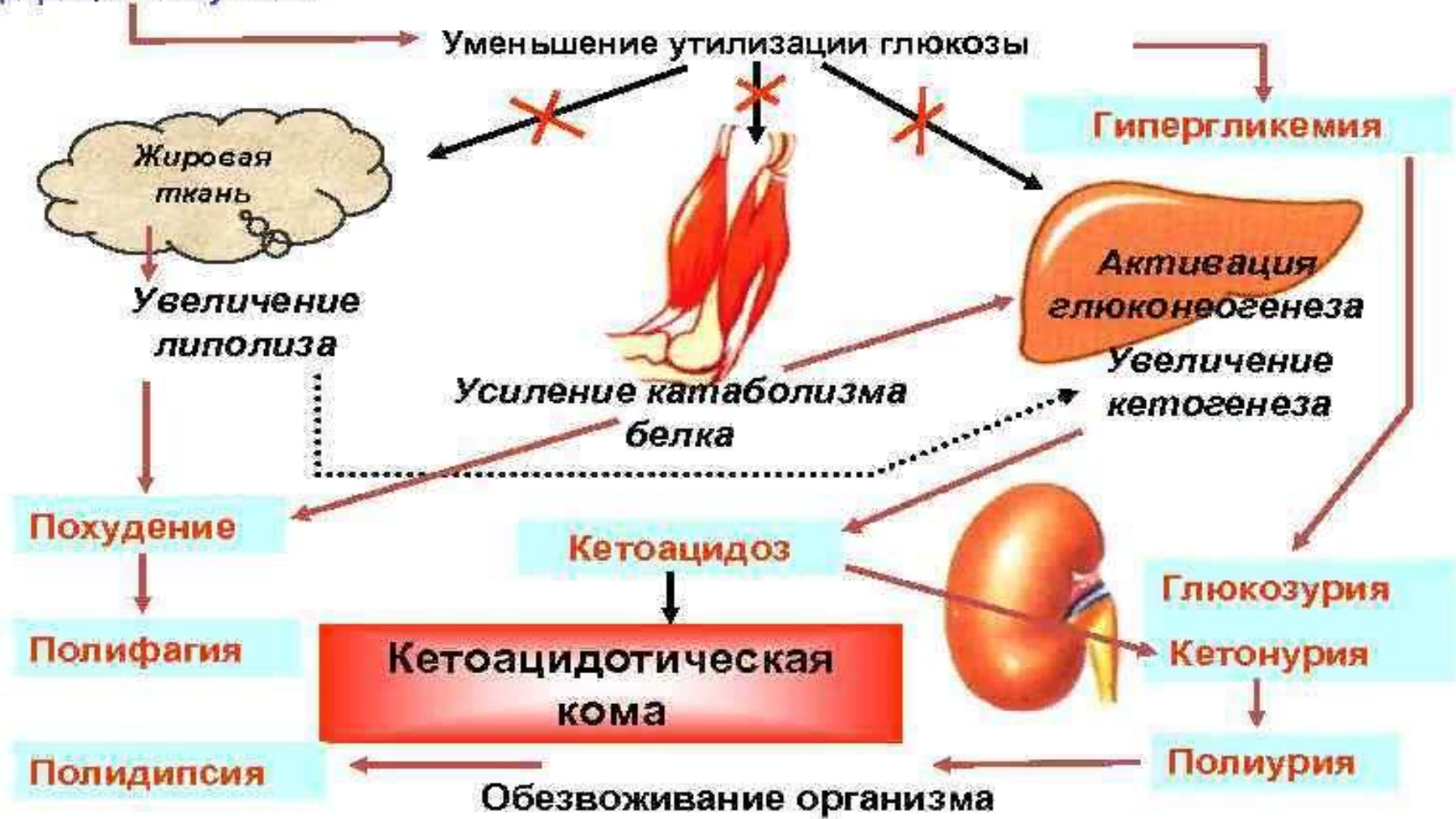
Меры предупреждения нарушений углеводного обмена

Не следует употреблять
в большом количестве
конфеты, торты, сахар,
сладкие напитки

Шире использовать в
питании хлеб и крупы,
свеклу, морковь, яблоки,
сливы, абрикосы

Основные проявления гипoinsулинизма

Дефицит инсулина



Семиотика нарушений Углеводного обмена

I. Гликогенозы – 12 типов
(гепаторенальный гликогеноз или болезнь Гирке – I тип, II тип – болезнь Помпе, III тип – болезнь Кори, IV тип – болезнь Андерсена, V тип – мышечный гликогеноз – болезнь Мак-Ардла, VI тип – болезнь Герца.

Ганглиозидоз (накопление в нейронах ганглиозидов): неврологическая симптоматика после 6 мес., регресс НПР. Характерна гепатомегалия – почти для всех типов, кроме V;

II. Сахарный диабет – характерно 3 поли: полидипсия, полиурия, полифагия;

ПАТОЛОГИЯ УГЛЕВОДНОГО ОБМЕНА У ДЕТЕЙ

При дефиците фермента лактазы развивается **лактазная недостаточность**. С первых дней жизни после употребления молока возникают рвота, диарея, жидкий стул.

Сахарный диабет, в основе которого лежит инсулиновая недостаточность, которая затрудняет утилизацию глюкозы через клеточные мембраны. Это приводит к повышению глюкозы в крови.

Проявляется жаждой, повышением аппетита, полиурией, похуданием. Повышение сахара в крови - гипергликемия и появление сахара в моче - глюкозурия. Часто отмечается кетоацидоз и может развиваться диабетическая кома.

Семиотика нарушений Углеводного обмена

III. Галактоземия (1:20000) – реакция на лактозу вследствие отсутствия фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы.

Лактоза содержится в женском молоке, коровьем молоке. С рождения после кормления грудью появляется рвота, ↑печень, селезенка, желтуха, катаракта, гипогликемия, гипотрофия. В лечении – безлактозные смеси;

Фруктоземия при нарушении превращения фруктозы в глюкозу. Клиника сходна с галактоземией. Проявления при даче соков или смешанного и искусственного вскармливания. Лечение: исключение продуктов, содержащих фруктозу.

Нарушения углеводного обмена при:

- голодании

гипогликемия, глюкагон и адреналин мобилизуют ТАГ и ↑ глюконеогенез из глицерола, СЖК идут на образование ацетил-КоА и кетоновых тел

- стрессе

влияние катехоламинов (адреналин – ↑ распад гликогена, ↑ глюконеогенез); глюкокортикоидов (кортизол - ↑ синтез ферментов глюконеогенеза)

- инсулинозависимом сахарном диабете

снижение синтеза инсулина в β -клетках поджелудочной железы → каскад эффектов

ЖИРОВОЙ ОБМЕН

Функции липидов:

- 1) энергетическая (1г Ж – 9,3 ккал) ;**
- 2) иммунная;**
- 3) защитная;**
- 4) теплоизолирующая;**
- 5) усвоение жирорастворимых витаминов: К, Е, Д, А;**
- 6) участие в процессе миелинизации нервной клетки;**
- 7) дезинтоксикационная;**

Функции липидов:

- 8) холестерин – предшественник жирных кислот, половых гормонов, гормонов коры надпочечников, витамина «Д»;**
- 9) полиненасыщенные жирные кислоты (линолевая, линоленовая, арахидоновая и др.) входят в состав митохондрий, приравниваются к витаминам (витамин «U») и/или ω_3 , ω_6 жирным кислотам. Предотвращают атеросклероз, для формирования и роста нервной ткани, кожи, синтеза простагландинов.**

Потребность в Жирах

– у грудных детей – 5-7 г/кг (max),

– в 1,5-3 года – 36-53 г/сут,

4-6 лет – 54-68 г/сут,

7-10 лет – 85-93 г/сут,

11-13 – 85-93 г/сут,

14-17 лет М – 87-100, Д – 75-90 г/сут.

Соотношение между Ж и У – 1:2,

у детей старшего возраста – 1:4.

Источники Жиров:

- у грудных детей материнское молоко,***
- полноценные жиры: яичный желток, мясо, печень, сливочное и растительное масло и др.***

1 этап Жирового обмена

- В женском молоке имеется липаза, обеспечивающая аутолитический компонент пищеварения, на 1 году жизни действует желудочная липаза.***
- Липаза панкреатического сока и желчных кислот (количество которых с возрастом увеличивается).***

Липаза расщепляет нейтральные Ж до ди- и моноглицеридов, свободных жирных кислот и глицерина.

липидов

В средней и нижних отделах тонкого кишечника. Липидная капля (хиломикрон) проникает в лимфатические сосуды и через общий грудной проток вливается в общий кровоток.

Жирные кислоты с короткой углеродной цепью, липиды грудного молока попадают из кишечника в кровь воротной вены, а затем в печень.

III этап. Межуточный обмен

Биосинтез Ж в печени, кишечнике, жировой ткани и др. Депо - подкожная клетчатка и брюшина.

В период н/р - бурая жировая ткань - орган теплорегуляции (несократительный термогенез) со свободным окислением жирных кислот и выделением тепла. Особенности бурой жировой ткани:

- многоядерные клетки с большим количеством митохондрий,
- кол-во диглицеридов, пальмитиновой кислоты, воды, гликогена, ДНК, фосфолипидов больше,
- меньше нейтральных Ж, ненасыщенных жирных кислот, холестерина.

IV этап. Выделение конечных продуктов обмена

- ЖКТ. ~ 5 % пищевых Жиров у взрослых выводится с калом, у детей количество непереваренных Жиров \approx 6 -10 %.

У грудного ребенка Жиры выводятся в виде щелочно-земельных мыл и в меньшей степени – в виде нейтрального Жира.

Переваривание и всасывание липидов в ЖКТ

ЛИПИДЫ
пищи
ТГ
Хс + Хс эф
ФЛ

ПЕЧЕНЬ
↓
желчные к-ты

ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА
Фосфолипазы А, А2, С, D Триглицерид-липаза Холестерол-эстераза

Полость рта,
Желудок
переваривания
нет

12-ПК
эмульгиро-
вание

ТГ → ДГ → МГ → (глицерол) + ЖК
ХС эфиры → ЖК + ХС
ФЛ → ЖК + глицерол + N-спирты + ФК

в кровь

в лимфу

Эпителий тонкого кишечника
ресинтез ТГ, ФЛ, ХС эф, апобелков
↓
ЛП комплексы (хиломикроны)

Тонкий кишечник
смешанные мицеллы
МГ+ЖК+(ТГ+ДГ)+
+ХС+желчные к-ты,
их всасывание (пиноцитоз)

Тонкий кишечник
водорастворимые вещества (КЖК, ФК, глицерол, N-спирты)

всасывание
→ в кровь

желчные пути

желчные кислоты ← колипаза

Содержание Жиров в сыворотке крови

– холестерин

- у н/р – 1,3-2,5 ммоль/л,
- в старшем возрасте ↑ до 3,5-6,5 ммоль/л,

– щелочная фосфатаза – 5-12 ед.

Боданского,

– билирубин общий

- к 10 дню жизни ~ 50 мкмоль/л,
- ↓ у старших детей – 3-20 мкмоль/л,

– β-липопротеиды – 3,2-3,8 г/л.

ОСОБЕННОСТИ ЖИРОВОГО ОБМЕНА У ДЕТЕЙ

1. У доношенных содержание жира составляет 11,9-16% от массы тела. К 6 мес жизни количество жира нарастает до 26%, затем уменьшается. С началом полового созревания жировые запасы увеличиваются.

2. На величину резервного жира оказывает влияние характер питания. Так, при грудном вскармливании содержание жира у детей меньше, чем при искусственном.

Избыточное питание детей раннего возраста стимулирует образование в жировой ткани адипозитов, что в дальнейшем проявляется склонностью к ожирению.

3. переваривание и всасывание жиров у новорожденных несовершенно - часто наблюдается стеаторея.

4. У детей синтез жиров из углеводов идет более интенсивно. В условиях недостатка углеводов расщепление жиров, сопровождается образованием большого количества кетоновых тел. *Склонность к кетозу составляет одну из важных особенностей обмена веществ у детей.*

Кетоз легко развивается при нарушении диеты, легком голодании, различных заболеваниях, стрессовых ситуациях и сопровождается синдромом ацетонемической рвоты.

ОСОБЕННОСТИ ЖИРОВОГО ОБМЕНА У ДЕТЕЙ

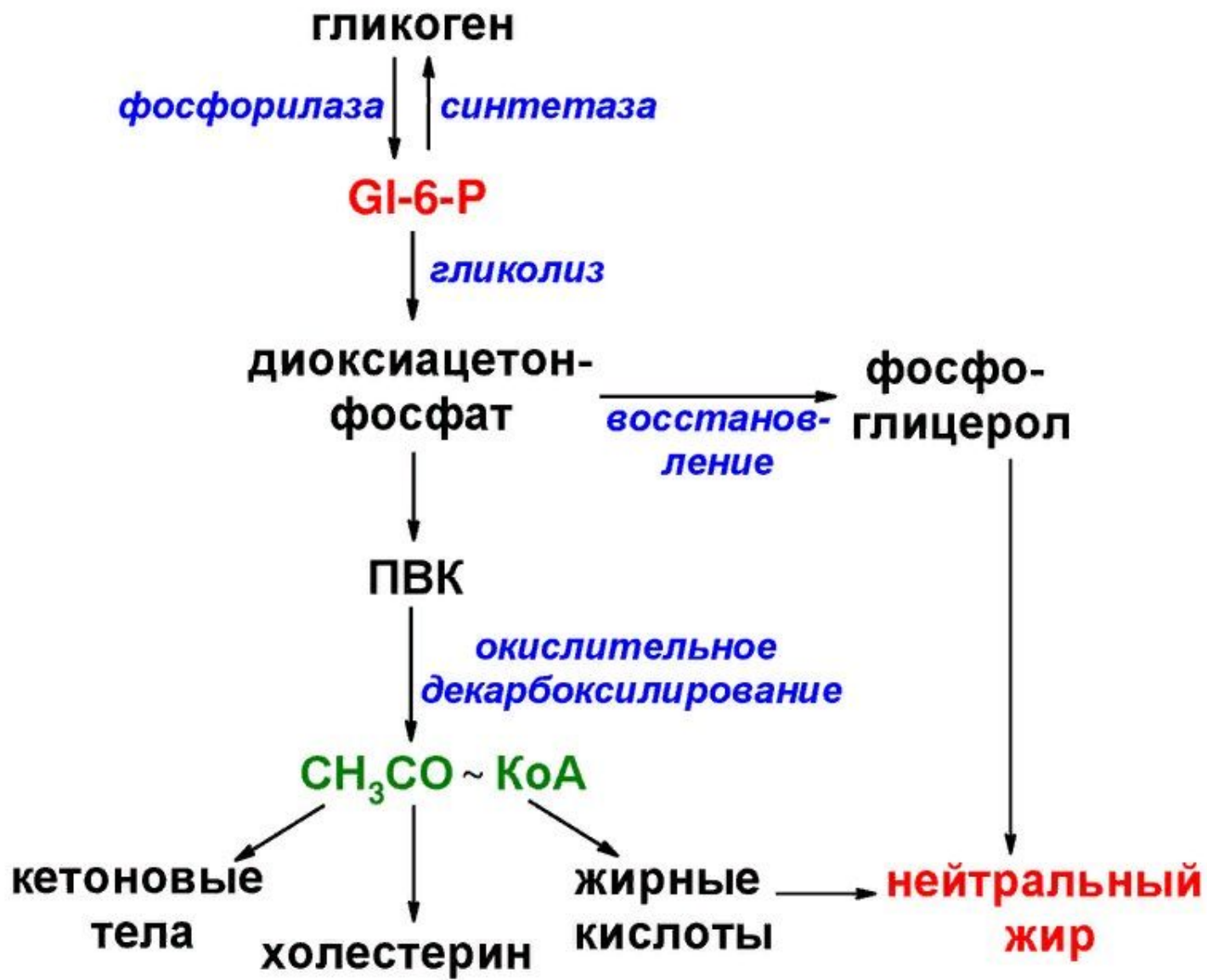


**Потребность в жирах у детей составляет в
возрасте: до 2-х мес. - 6,5 г/кг; 3 - 5 мес. - 6,0
г/кг; 6-12 мес. - 5,5 г/кг; 1-3 года - 4 г/кг; 4-6 лет -
3-3,5 г/кг; 7-11 лет - 2,5-3,0 г/кг; 12-15 лет - 2,0-
2,5 г/кг**

Связь обмена жиров и углеводов

- Общее количество жира в организме человека – 10–20% от массы тела.
- При отсутствии жиров в пище их синтез может происходить из углеводов.
- Некоторые ненасыщенные жирные кислоты являются незаменимыми, с жирами поступают растворимые в них витамины.

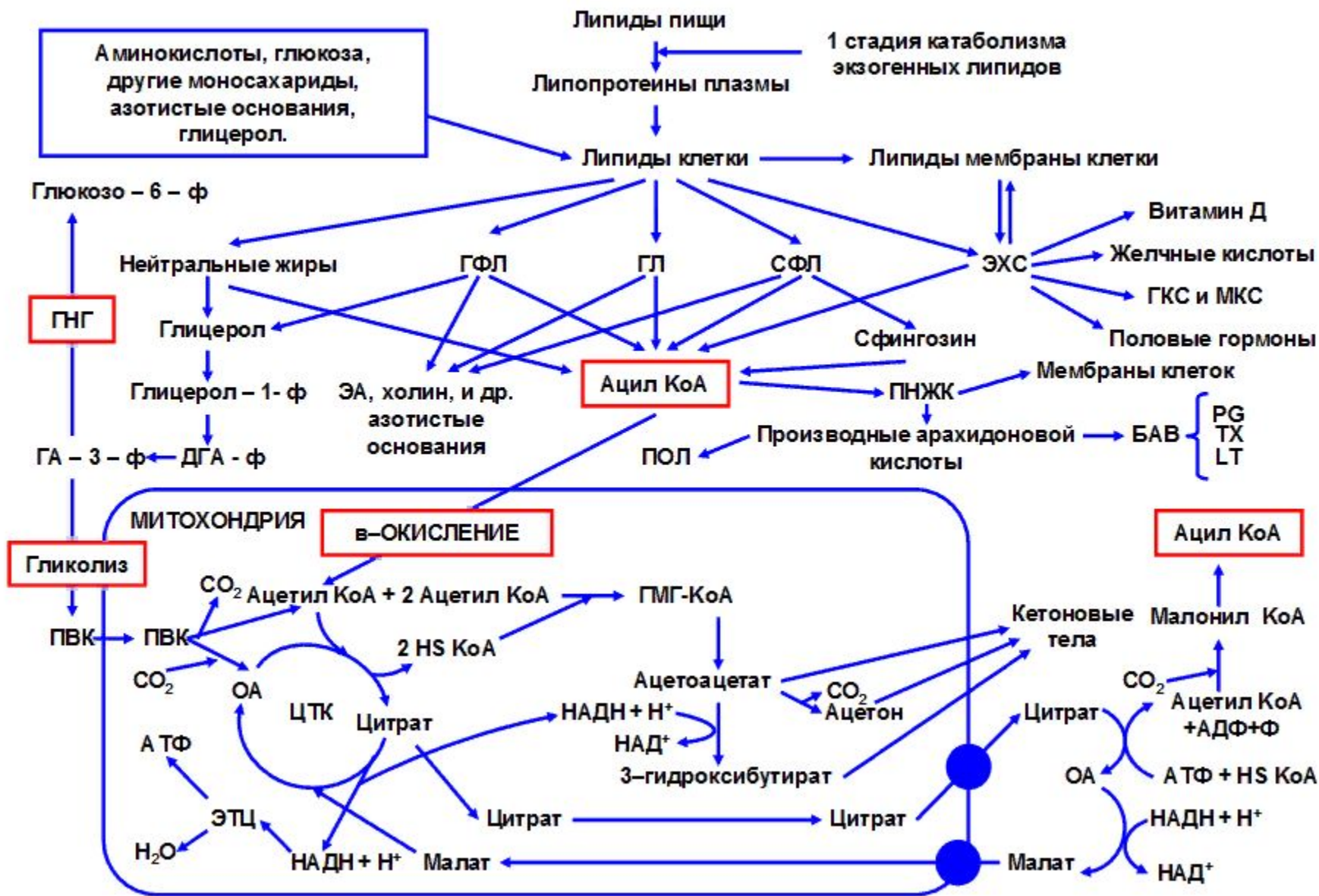
Превращение углеводов в липиды



Регуляция обмена углеводов и жиров

- Симпатическая нервная система способствует расщеплению гликогена и триглицеридов, Адреналин, норадреналин, адренокортикотропный, тиреотропный гормоны стимулируют распад жиров (липолиз). Инсулин тормозит распад жиров
- Адреналин, норадреналин, глюкагон, СТГ, глюкокортикоиды – стимулируют распад гликогена и повышение уровня глюкозы в плазме.
- Инсулин – стимулирует синтез гликогена, снижение уровня глюкозы в плазме

ВЗАИМОСВЯЗЬ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА С ДРУГИМИ ОБМЕНАМИ



МЕХАНИЗМЫ СТИМУЛЯЦИИ КЕТОГЕНЕЗА ПРИ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ



* КАТ I – карнитинацилтрансферазы I

Особенностями Ж обмена



- Неустойчивость и лабильность Ж обмена.
- Повышенная склонность к кетозам с 2 до 10 лет (гиперкетонемия и кетонурия) под влиянием кратковременного голода, переутомления, переедания, инфекций, стресса).
- Устойчивость к кетозу у н/р и до 1-го года.
Кетоновые тела (β -оксимасляная кислота, ацетоуксусная кислота и ацетон) образуется в печени, а распад их - в тканях с выделением энергии.

Регуляция жирового обмена

- ЦНС;

- **Эндокринная система:**

- 1) ГК, катехоламины, глюкагон, тироксин, гормон роста, АКТГ активизируют липолиз.

- 2) Противоположный эффект - инсулин, простагландины.

- Стресс, физическая нагрузка, голодание, охлаждение усиливают липолиз.

- Характер питания. Длительное избыточное потребление Ж и У - усиленное отложение Жиров.

Взаиморегулирующее влияние

Между Ж и У обменом – главными энергообразующими процессами в организме взаиморегулирующее влияние.

Так, увеличение концентрации глюкозы в жировой ткани и повышение скорости гликолиза угнетает липолиз.

При истощении запасов Углеводов усиливается липолиз, в результате ткани получают для окисления повышенное кол-во жирных кислот.

Особенностями жирового обмена

- Неустойчивость и лабильность Жирового обмена.
- Повышенная склонность к кетозам с 2 до 10 лет (гиперкетонемия и кетонурия) под влиянием кратковременного голода, переутомления, переедания, инфекций, стресса).
- Устойчивость к кетозу у н/р и до 1-го года.

Кетоновые тела

***Кетоновые тела (β -
оксимасляная кислота,
ацетоуксусная кислота и
ацетон) образуются в
печени, а распад их - в
тканях с выделением
энергии.***

Семiotика нарушений жирового обмена

I. Синдром мальабсорбции Жиров (описан Шелдоном) при отсутствии панкреатической липазы с целиакоподобным синдромом, стеатореей, гипотрофией.

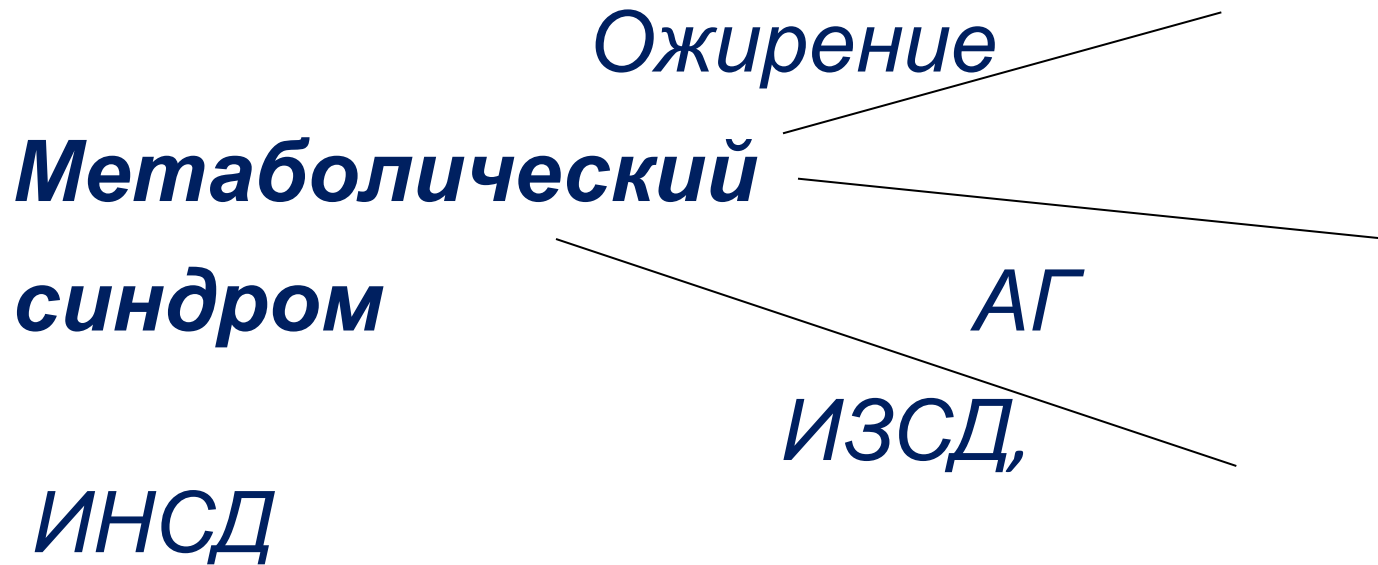
- Подобное состояние после операций на кишечнике.

- Синдром Золлингера-Эллисона – нарушение переваривания и всасывания Ж при гиперсекреции HCl (HCl инактивирует липазу).

II. Нарушение транспорта Жиров – абеталипопротеинемия (отсутствие β -липопротеинов). Клиника – целиакоподобный синдром.

III. Гиперлипопротеинемия – генетически обусловленное заболевание. Может при красной волчанке, панкреатите, сахарном диабете, гипотиреозе, нефрите и др. с ранним атеросклерозом, ИБС, опасностью кровоизлияний в мозг.

Семиотика нарушений Жирового обмена



IV. Внутриклеточные гликолипидозы.

IV. Внутриклеточные гликолипидозы:

- 1) **Болезнь Гоше** (глюкозилцерамидлипидоз) при утрате глюкоцереброзидазы, приводящая к накоплению в клетках РЭС глюкоцереброзида.

Симптомы: геморрагический синдром, задержка НПР, ФР, ↑ селезенки и печени, изменение костной системы, ≈ у 50 % – гиперпигментация. В диагностике - клетки Гоше.

- 1) **Болезнь Тея-Сакса** – генетически обусловленное нарушение обмена ганглиозидов, с повышенным отложением в сером веществе мозга, печени, селезенке. В первые 3-4 мес. дети не отличаются от здоровых. Затем ребенок теряет приобретенные навыки, характерны расстройства зрения, слепота, глухота. Далее идиотия, гипотония, паралич, судороги, расстройства глотания. Через 1-1,5 года – *letalis*

IV. Внутриклеточные гликолипидозы:

- 1) *Болезнь Нимана-Пика – с накоплением в клетках РЭС фосфолипида – сфингомиелина. Характеризуется злокачественным течением, начало с отказа от еды, рвоты, срыгивания. Характерна задержка НПР, гепатоспленомегалия, тетрапарез, глухота и слепота, гиперпигментация. В диагностике - клетки Нимана-Пика.*
- 2) *Лейкодистрофия – при нарушении обмена липидомиелина с пролиферацией клеток макроглии белого вещества головного мозга.*

Мукополисахаридозы

Группа наследственных заболеваний, вызванных избыточным накоплением в различных тканях ГАГ. Как правило, они ковалентно связаны со стержневыми белками в форме протеогликановых мономеров. В настоящее время известно десять основных типов МПС

Клинические проявления обнаруживаются при рождении или в раннем детстве. Обычно наблюдается задержка роста и психического развития; глухота, укорочение шеи, бочкообразная форма грудной клетки, кифосколиоз, контрактуры суставов, макроцефалия, грубые черты лица (лоб выпуклый, утолщены надбровные дуги, нос уплощен с открытыми вперед ноздрями, у корня широкий, глаза широко поставлены, выпуклые, губы утолщены, язык увеличен в размерах, складчатый, зубы мелкие, поздно прорезаются). Нередки грыжи, ВПС, гепатоспленомегалия. Может развиваться коронарная болезнь, обструкция дыхательных путей. Часто

Мукополисахаридоз

(нарушение углеводного обмена)

- **Варианты болезни Вайсера** (характерно выделение мукополисахарида, повышение его количества в моче, связано с недостатком лизосомных ферментов)
 - **1. С-м Гурлера** – раннее помутнение роговицы, живут до 10 лет
 - **2. С-м Шейне** – помутнение роговицы, жесткое соединение суставов, нормальный интеллект, нормальная длительность жизни
 - **3. С-м Моркио**- сильные изменения костей, помутнение роговицы, аортальная недостаточность
 - **4. Макулярная дистрофия роговицы**



















Успехов и удачи на экзамене
пропедевтики детских
болезней!

