

*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, межтучный 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.

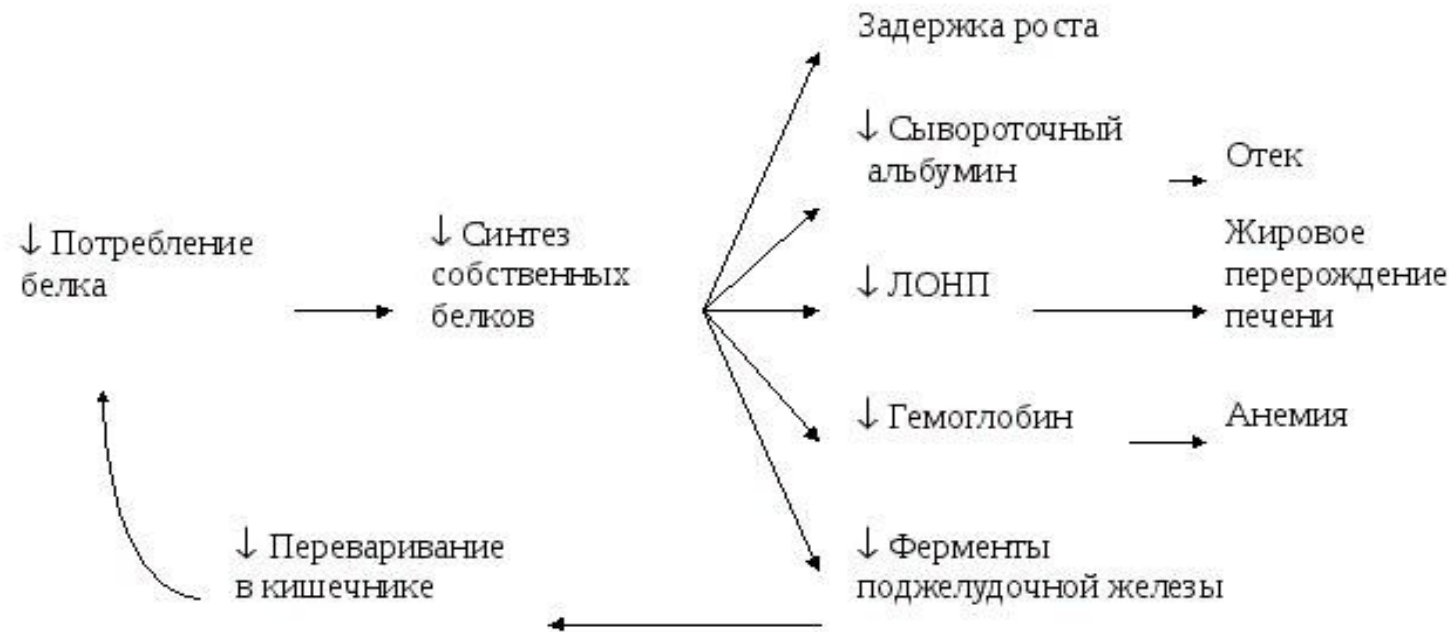
III. Нарушение обмена аминокислот

- 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

Уменьшение утилизации глюкозы

Гипергликемия



Увеличение липолиза



Усиление катаболизма белка



Активация глюконеогенеза
Увеличение кетогенеза

Похудение

Полифагия

Полидипсия

Кетоацидоз

Кетоацидотическая кома

Обезвоживание организма



Глюкозурия

Кетонурия

Полиурия

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

↓ желчные пути
12-ПК
эмульгирование

↓ желчные кислоты ← колипаза
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

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

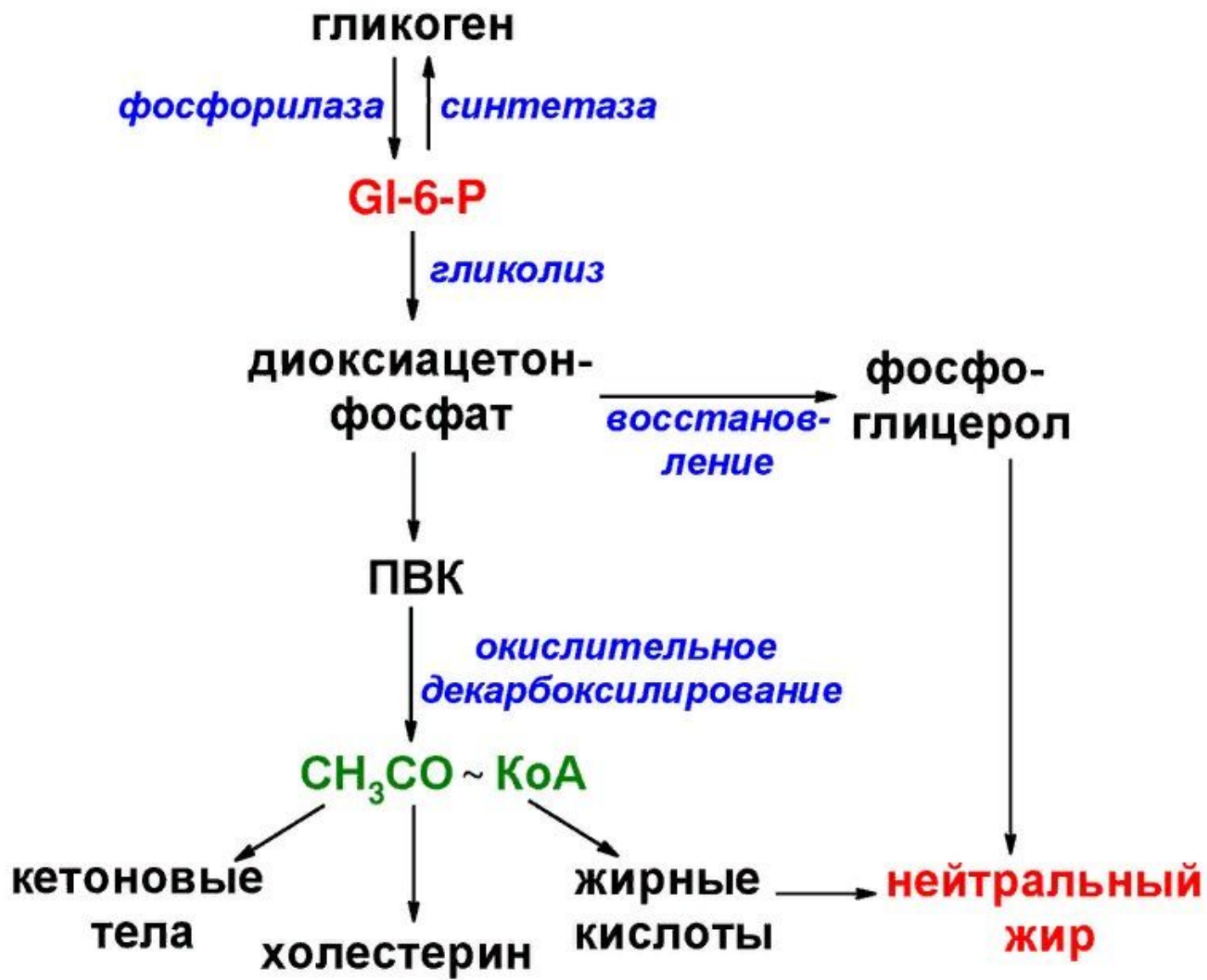


**Потребность в жирах у детей составляет в
возрасте: до 2-х мес. - 6,5 г/кг; 3 - 5 мес. - 6,0
г/кг; 6-12 мес. - 5,5 г/кг; 1-3 года - 4 г/кг; 4-6 лет -
3-3,5 г/кг; 7-11 лет - 2,5-3,0 г/кг; 12-15 лет - 2,0-
2,5 г/кг**

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

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.

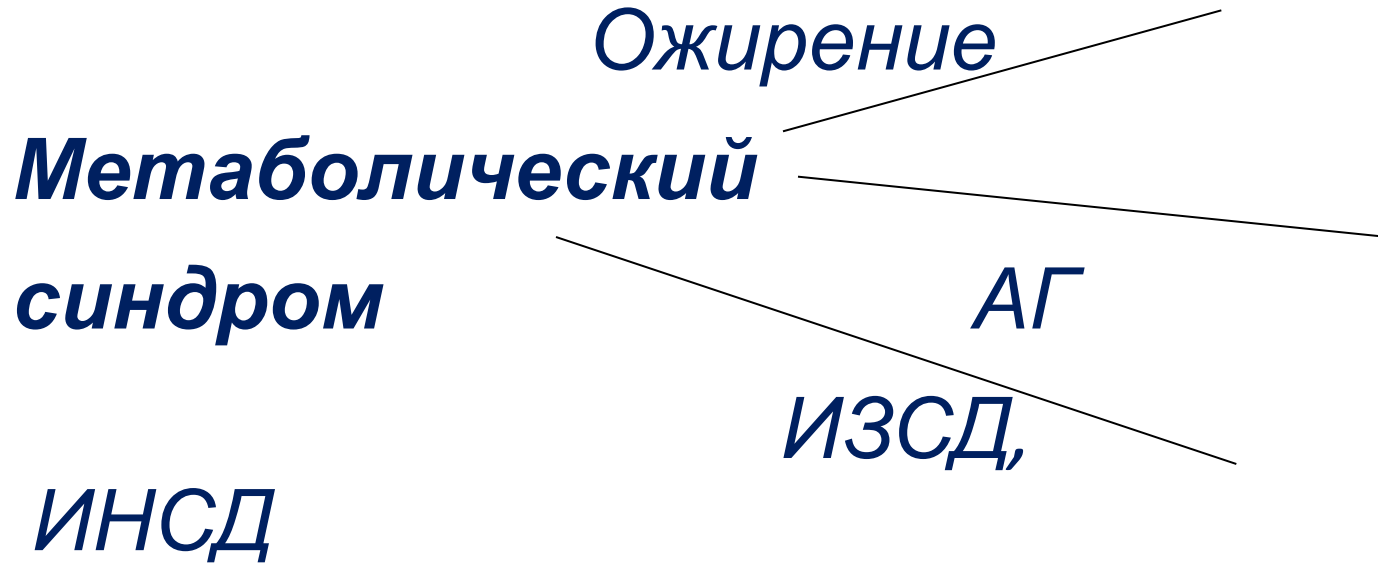
- Подобное состояние после операций на кишечнике.

- Синдром Золлингера-Эллисона – нарушение переваривания и всасывания Ж при гиперсекреции НСІ (НСІ 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!

