

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Тюменский государственный медицинский
университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)
Кафедра биологии**

Презентация по генетике человека На тему «Болезни нарушения обмена жирных кислот и липидов»

**ВЫПОЛНИЛА: СТУДЕНТКА 212 ГРУППЫ ЛЕЧЕБНОГО
ФАКУЛЬТЕТА**

КУРАКИНА КСЕНИЯ ЭДУАРДОВНА

ПРОВЕРИЛА: АССИСТЕНТ БАЯНОВА АННА ЕВГЕНЬЕВНА

Липиды

Липиды — это жиры, которые служат важным источником энергии для организма. Отложенные в организме жиры постоянно расщепляются и вновь синтезируются, чтобы удовлетворить энергетические потребности организма с помощью доступной пищи. Группы специфических ферментов помогают организму расщеплять (преобразовывать) и обрабатывать жиры. Некоторые аномалии этих ферментов могут приводить к накоплению специфических жировых веществ, которые обычно расщепляются ферментами. Со временем накопление этих веществ может оказаться вредным для многих внутренних органов.

Основные нарушения липидного обмена

Липидозы — это заболевания, вызванные накоплением липидов.

Накопление жировых веществ может привести к следующим заболеваниям:

- Церебротендинальный ксантоматоз
- Ситостеролемия

Другие аномалии ферментов предотвращают нормальное преобразование жиров в энергию. Эти аномалии называются нарушениями окисления жирных кислот.

При многих лизосомальных болезнях накопления также присутствуют проблемы с липидным обменом.

До рождения врачи ставят диагноз некоторых нарушений липидного обмена, проводя пренатальные скрининговые обследования — амниоцентез или биопсию ворсин хориона. После рождения некоторые нарушения липидного обмена диагностируются при стандартном скрининговом обследовании новорожденных или с помощью других исследований.

Лечение нарушений липидного обмена зависит от типа жировых веществ, которые накапливаются в крови и тканях.

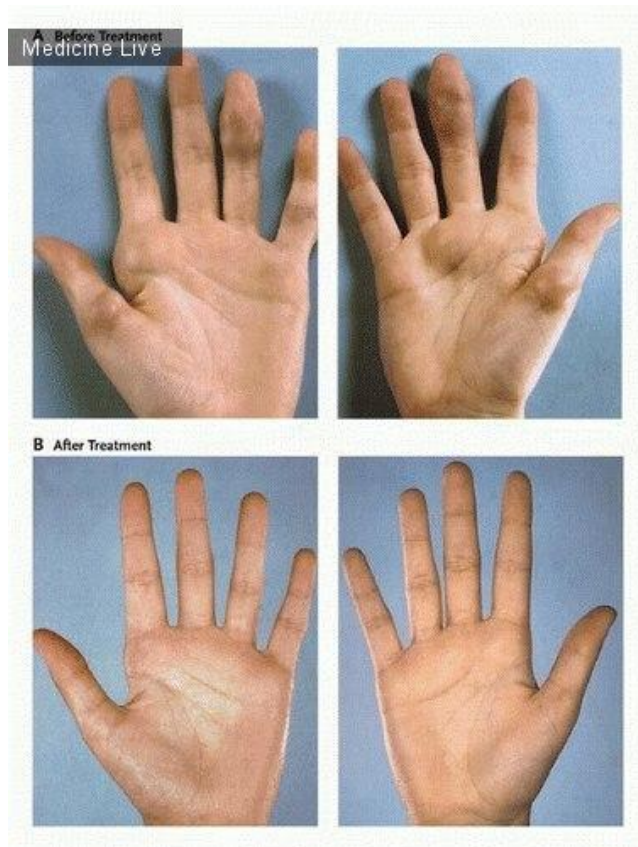
Церебротендинальный ксантоматоз

Это заболевание возникает, когда в тканях накапливается холестеранол — продукт обмена холестерина. Это заболевание в итоге приводит к несогласованности движений, деменции, катаракте, ранней ишемической болезни сердца и жировым наростам (ксантомам) на сухожилиях. Приводящие к инвалидности симптомы часто появляются после 30 лет.

При раннем начале лечения препарат хенодиол (хенодесоксихолевая кислота) помогает предотвратить прогрессирование заболевания, но он не может исправить уже нанесенный ущерб. Пациентам также могут назначать статины, поскольку эти препараты снижают уровень липидов в крови.



Ситостеролемия



При этом заболевании в крови и тканях накапливаются жиры из овощей и фруктов. Накопление жиров приводит к атеросклерозу, ранней ишемической болезни сердца, аномалии эритроцитов и ксантомам на сухожилиях.

Лечение ситостеролемии заключается в сокращении употребления продуктов, богатых растительными жирами, например, растительных масел, а также в употреблении холестираминовой смолы. Врачи также могут назначить лекарственный препарат эзетимиб, который снижает количество холестерина, которое всасывается организмом.

Болезнь Вольмана

Болезнь Вольмана — более тяжелое заболевание. Это заболевание возникает в первые несколько недель жизни. Младенцы плохо сосут, у них отмечается рвота, а также увеличение селезенки и печени. Отложение кальция в надпочечниках приводит к их затверждению. Кал содержит избыточное количество жира, в результате чего становится жирным, необычно дурно пахнущим и обильным (стеаторея). Младенцы с болезнью Вольмана без лечения обычно умирают до возраста 6 месяцев.

Таблица 1. Клинико-лабораторные проявления при дефиците лизосомной кислой липазы

Клинические проявления	Болезнь Вольмана	Болезнь накопления эфиров холестерина
Возраст дебюта	<6 мес	≥ 1 год
Рвота	+	-
Синдром мальабсорбции	+	-
Желтуха	+/-	-
Стеаторея	+	-
Отставание в росте	+	+/-
Гепатомегалия/гепатоспленомегалия	+	+
Анемия	+	+/-
Синдром цитолиза	+	+
Гиперхолестеринемия, дислипидемия	+/-	+
Кальцификация надпочечников	+	-
Атеросклероз сосудов	-	+

Болезнь накопления эфиров холестерина

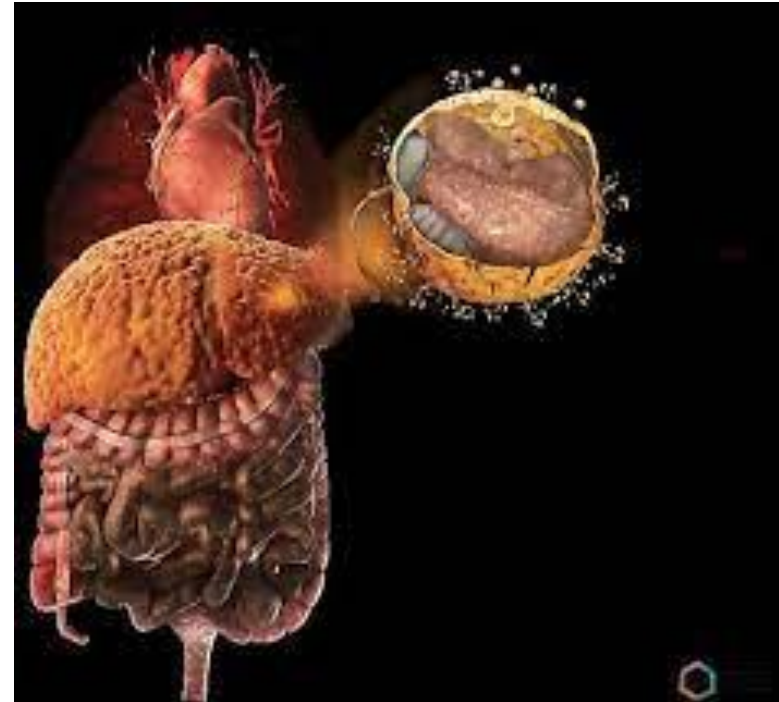
Болезнь накопления эфиров холестерина протекает менее тяжело, чем болезнь Вольмана, и может не проявляться до более позднего периода жизни, даже до взрослого возраста, когда у людей может увеличиваться печень и селезенка. У людей может развиваться преждевременное склерозирование артерий ([атеросклероз](#)), который часто бывает тяжелым.

До рождения болезнь накопления эфиров холестерина и болезнь Вольмана у плода можно диагностировать в помощью [биопсии ворсин хориона](#).

После рождения врачи измеряют уровень лизосомальной кислой липазы в полученном при биопсии образце печени или других тканей (взятие образца ткани для изучения).

Также имеется [генетический анализ](#), который используется для того, чтобы определить, имеет ли пара повышенный риск рождения ребенка с наследственным генетическим заболеванием.

Для лечения обоих заболеваний может использоваться заместительная терапия ферментом себелипазой альфа.



Сфинголипидозы

Сфинголипидозы возникают, когда у людей отсутствуют ферменты, необходимые для расщепления (преобразования) сфинголипидов — веществ, защищающих клеточную поверхность и выполняющих определенные функции в клетках. Кроме метахроматической лейкодистрофии существует множество видов сфинголипидозов:

- Болезнь Фабри
- Болезнь Гоше (наиболее распространенная)
- Болезнь Краббе
- Болезнь Ниманна-Пика (типы А и В)
- Болезнь Сандхоффа
- Болезнь Тея-Сакса

Болезнь Фабри



- Болезнь Фабри возникает, когда организму не хватает необходимых ферментов для расщепления гликолипида.
- Симптомы включают появление ангиокератом на коже, проблемы с глазами, почечную недостаточность и заболевание сердца.
- Диагноз ставится на основании результатов пренатального скринингового обследования, скринингового обследования новорожденных и других анализов крови.
- Большинство детей с болезнью Фабри доживают до взрослого возраста.
- Лечение предусматривает заместительную терапию ферментами.

Болезнь Гоше

- Болезнь Гоше возникает, когда организму не хватает необходимых ферментов для расщепления глюкоцереброзидов.
- Симптомы зависят от типа заболевания, но могут включать проблемы с печенью, селезенкой и костями.
- Диагноз основывается на результатах анализа крови.
- Людям, страдающим болезнью Гоше 1-го и 3-го типов, может помочь заместительная терапия ферментами и, иногда, лекарственные препараты.
- Болезнь Гоше 2-го типа является причиной преждевременной смерти.



Рис. 3. Пациентка С. 4 года 10 месяцев, болезнь Гоше 3-й тип

Болезнь Краббе



- Болезнь Краббе возникает, когда организму не хватает необходимых ферментов для расщепления жиров (липидов).
- Симптомы могут включать паралич, умственную отсталость и слепоту.
- Диагноз ставится на основании результатов пренатального скринингового обследования и скринингового обследования новорожденных.
- Это заболевание является причиной преждевременной смерти.
- Это заболевание неизлечимо, но некоторым детям может помочь трансплантация костного мозга.

Спасибо за внимание

