

Патологии возникающие при нарушении обмена азотистых соединений

Подготовил: Еркен Дастан

248-ОМ

Проверила: Казбекова А. Т.

Содержание:

- Введение
- Квашиноркор
- Нарушение переваривания белков в желудке
- Нарушение переваривания и транспорта аминокислот
- Нарушения орнитинового цикла
- Нарушения обмена серина и глицина
- Нарушения обмена цистеина
- Нарушения обмена фенилаланина и тирозина
- Нарушения обмена производных аминокислот
- Заключение
- Литература

Введение

- Белковый обмен занимает особое место в многообразных превращениях веществ, характерных для всех живых организмов. Биологическое значение белков определяется их многообразными функциями. Белки определяют микро– и макроструктуру отдельных субклеточных образований, клеток, органов и целостного организма, т.е. выполняют пластическую функцию. Белковый обмен обеспечивает непрерывность воспроизводства и обновления белковых тел организма.

Квашиоркор

- вариант дистрофии у детей 2-4-го года жизни в тропических и субтропических странах. Возникает после отлучения от груди при питании преимущественно растительной пищей (белковое голодание), сопутствующих инфекционных заболеваниях и других неблагоприятных факторах. Основные симптомы: значительная задержка в физическом и психомоторном развитии, диффузная депигментация кожи и волос, выпадение волос, лунообразное лицо, пастозность и отёки тканей, мышечная атрофия при частично сохранившемся подкожном жировом слое, тяжёлая степень анемии, проявления рахита.



Компоненты желудочного сока в норме и при патологических состояниях



Состояние	рН	Кислотность (ТЕ)			Пепси н	Факто р Касла	Молочна я кислота	Кров ь
		обща я	связанна я НСІ	свободна я НСІ				
Норма	1,5- 2,0	40-60	20-30	20-40	+	+	-	-
Гиперацидны й гастрит	1,0	80		40	+	±	-	-
Гипоацидны й гастрит	2,5	40		20	±	±	±	-
Ахилия	7,0	20		-	-	-	+	-
Язва желудка	1,5	60		40	+	+	-	+
Рак желудка	6,0 и >	40-60		20	+	+	+	+



Как проявляется целиакия у взрослых:

Неврологический аппарат

Раздражительность, тревожность

Ротовая полость

Изъязвления в углах рта
Травмы в полости рта

Желудочно-кишечный тракт

Диарея и запоры
Спазмы и абдоминальный отёк
Рвота
Зловонный кал

Кожа

Герпетиформный дерматит

Двигательный аппарат

Боли в суставах
Остеопороз

Системные симптомы

Анемия
Потеря веса
Задержка жидкостей
Склонность к кровотечениям



ЦЕЛИАКИЯ

атрофия слизистой оболочки
гиперрегенерация

Гиперплазия D-клеток

Гиперпродукция соматостатина

Снижение гастрина

Снижение секреции
холецистокинина
и секретина

Снижение трофики ПЖ

СНИЖЕНИЕ
ФУНКЦИИ ПЖ

Энергетический и нутритивный дефицит



Наследственные нарушения орнитинового цикла и основные их проявления



Заболевание	Дефект фермента	Тип наследования	Клинические проявления	Метаболиты	
				кровь	моча
<u>Гипераммониемия, тип I</u>	<u>Карбамоил-фосфат-синтетаза I</u>	<u>Аутосомно-рецессивный</u>	В течение 24-48 ч после рождения кома, смерть	<u>Глн</u> <u>Ала</u> <u>NH₃</u>	<u>Оротат</u>
<u>Гипераммониемия, тип II</u>	<u>Орнитин-карбамоил-трансфераза</u>	<u>Сцепленный с X-хромосомой</u>	Гипотония, снижение толерантности к белкам	<u>Глн</u> <u>Ала</u> <u>NH₃</u>	<u>Оротат</u>
<u>Цитруллинемия</u>	<u>Аргинино-сукцинат-синтетаза</u>	<u>Аутосомно-рецессивный</u>	<u>Гипераммониемия тяжёлая</u> у новорождённых. У взрослых - после белковой нагрузки	<u>Цитруллин</u> <u>NH₃</u>	<u>Цитруллин</u>
<u>Аргинино-сукцинурия</u>	<u>Аргинино-сукцинат-лиаза</u>	<u>Аутосомно-рецессивный</u>	<u>Гипераммониемия</u> , атаксия, судороги, выпадение волос	<u>Аргинино-сукцинат</u> <u>NH₃</u>	<u>Аргинино-сукцинат</u> , <u>Глн</u> , <u>Ала</u> , <u>Лиз</u>
<u>Гипераргининемия</u>	Аргиназа	<u>Аутосомно-рецессивный</u>	<u>Гипераргининемия</u>	<u>Arg</u> <u>NH₃</u>	<u>Arg</u> <u>Лиз</u> <u>Орнитин</u>

Мегалобластная анемия.

- Одну из форм этого заболевания называют пернициозной, т.е. злокачественной, анемией, поскольку в отсутствие лечения она всегда имеет смертельный исход.
- В случаях потребления большого количества печени болезнь принимает более легкую форму.
- Столь же эффективны оказались концентрированные экстракты печени.
- В настоящее время для лечения этого заболевания назначают инъекции витамина В12, т.е. того витамина, который присутствует в концентрированных экстрактах печени.

Наследственные нарушения обмена глицина

Гиперглицинемия (дефект глицинрасщепляющей системы) - повреждение мозга, судороги, гипотония, нарушения дыхания.

Глицинурия (до 1 г/сут, в крови - нормальный уровень) сопровождается образованием оксалатных камней в почках из-за нарушения реабсорбции глицина (дефект гена глицинаминотрансферазы; наследуется как доминантный признак, сцепленный с X-хромосомой)

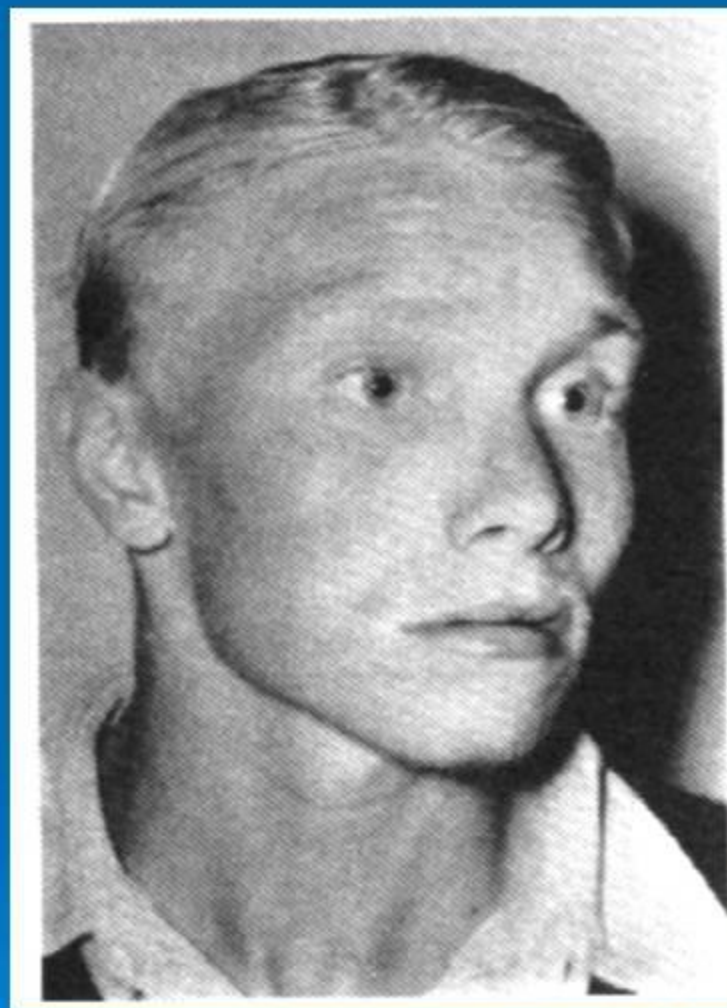
Первичная гипероксалатурия - постоянно высокое выделение оксалата с мочой, независимо от поступления его с пищей. Развивается нефрокальциноз и инфекция мочевыводящих путей. Больные погибают в детском возрасте от почечной недостаточности и гипертонии.

Гомоцистинурия

- Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота гомоцистинурии составляет 1:200 000 новорожденных. В основе заболевания лежит отсутствие или снижение активности фермента цистатионинсинтетазы, что ведет к нарушению обмена метионина. Кофактором цистатионсинтетазы является витамин В6. Поэтому наблюдается пиридоксинчувствительная и пиридоксинрезистентная формы. У родителей и родственников больных часто обнаруживают шизофрению. Рядом авторов отмечается фенотипическое сходство с болезнью Марфана. Однако, при гомоцистинурии в отличие от болезни Марфана более выражены изменения нервной системы, снижение интеллекта и судорожный синдром.
- **Формы заболевания:** классическая; связанная с дефицитом утилизации витамина В₆; обусловленная нарушением метаболизма фолиевой кислоты.
- Клинически дети, больные классической формой, при рождении выглядят здоровыми. Возможны лишь задержка роста и развития. Диагноз обычно устанавливается после 3-х лет, когда выявляется подвывих хрусталика. Основной рентгенологический признак - генерализованный остеопороз. При гомоцистинурии наблюдается клинический полиморфизм.

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- Фенилкетонурия – болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента **фенилаланингидроксилазы**, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС).
- **Клинические признаки:** повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышиный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. **Ранняя профилактика и лечение – искусственная диета.**
- **Тип наследования: АР**
Популяционная частота - 1 : 10000



Слабая пигментация кожи и радужки глаза, умеренная степень олигофрении

Тирозинемии

Нарушения катаболизма тирозина в печени приводит к тирозинемии и тирозинурии. Различают 3 типа тирозинемии:

1) **Тирозинемия типа 1 (тирозиноз)**. Причина – дефект фермента **фумарилацетоацетатгидролазы**.

Клинические проявления у новорожденных – диарея, рвота, задержка в развитии. Без лечения дети погибают в возрасте 5-8 месяцев из-за развивающейся недостаточности печени.

Для лечения используют диету с пониженным содержанием **тирозина и фенилаланина**.



Фумарилацетоацетатгидролаза

Фумарилацетоацетат



Фумарат

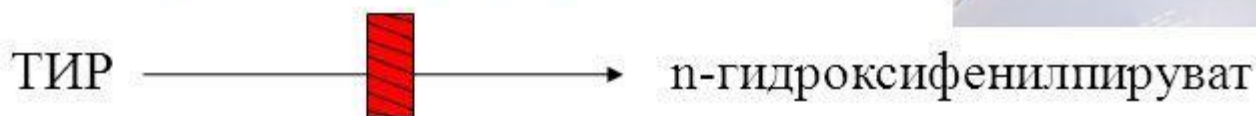
Ацетоацетат



Тирозинемии

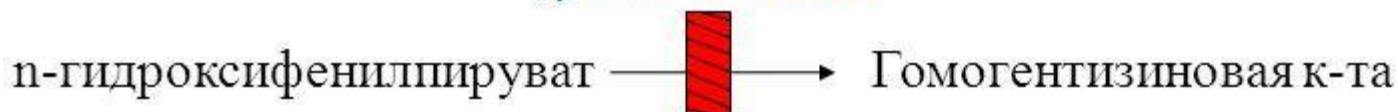
2) **Тирозинемия типа 2 (Синдром Рихнера –Ханхорта).** Причиной является дефект фермента **тирозиनाминотрансферазы**. Для заболевания характерны поражения глаз и кожи, умеренная умственная отсталость, нарушения координация движений.

Тирозиनाминотрансфераза



3) **Тирозинемия новорожденных (кратковременная).** Причина – дефект фермента **п-гидроксифенилпируватдиоксигеназы**. В крови повышается концентрация п-гидроксифенилацетата, тирозина и фенилаланина.

п-гидроксифенилпи-
руватдиоксигеназа



При лечении назначают малобелковую диету и витамин С





31-40 Yr

41-50 Yr

51-60 Yr

61-80 Yr



neboleem.net

Ваше здоровье и красота

Альбинизм

ФОРМЫ:

- ⇒ глазокожный;
- ⇒ глазной.

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ:

- ⇒ аутосомно-рецессивный;
- ⇒ X-сцепленный.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ:

- ⇒ депигментация волос, кожи, глаз;
- ⇒ фотофобия;
- ⇒ нарушение формирования макулярной области;
- ⇒ аномальный перекрест нервных волокон в хиазме;
- ⇒ нарушение рефракции;
- ⇒ снижение зрения, нистагм;
- ⇒ нарушение стереопсиса.



Когнитивные нарушения

Нарушения сна

Расстройства психики

Потливость

Наклон туловища вперед

Ограничение подвижности

Изменение почерка

Запоры

Энурез, импотенция

Лицо как "маска"

Слюнотечение

Монотонная речь

Ригидность

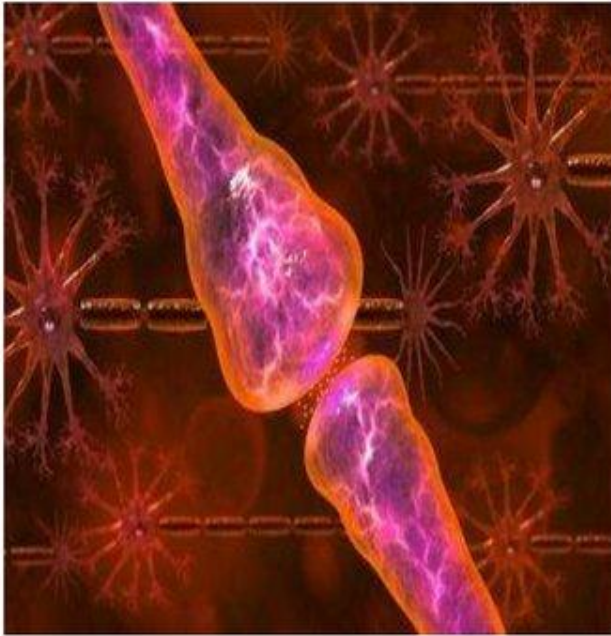
Тремор



ГИПЕРГЛИЦИНЕМИЯ

- ❖ -заболевание, возникающее в результате нарушения процесса превращения глицина в серин, что обусловлено дефицитом фермента печеночной ткани, катализирующего эту реакцию.
- ❖ У больных при лабораторных исследованиях обнаруживают в крови и моче высокую концентрацию глицина, также с мочой выводятся кетоновые тела и много оксалатов. Тяжесть заболевания определяют по степени насыщения крови побочными образующимися кетоновыми соединениями.
- ❖ Проявляется заболевание с первых дней жизни.

Что же такое ГИСТИДИНЕМИЯ?



Наследственная болезнь обмена веществ, обусловленная дефицитом **фермента гистидин - аммиак-лиазы**, (который необходим для метаболизма аминокислоты гистидина) характеризующаяся повышенным содержанием **гистидина в крови**, **имидазол-пировиноградной кислот и других продуктов обмена веществ имидазола в моче** и проявляющаяся олигофренией, расстройством координации движений, судорогами, нарушением речи; наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Заключение

- Таким образом, белковый обмен координирует, регулирует и интегрирует процессы обмена веществ в организме, подчиняя его сохранению вида, непрерывности жизни. Состояние белкового обмена определяется множеством экзо- и эндогенных факторов. Любые отклонения от нормального физиологического состояния организма отражаются на белковом обмене. Поэтому знание закономерностей этих изменений при конкретном патологическом процессе имеет важное значение для правильного понимания механизмов болезни и выбора тактики терапевтических мероприятий.

Литература

- Северин Е.С. Биохимия, 2011г.
- Мусил Я. Основы биохимии патологических процессов.– М.: Медицина
- <https://auno.kz/patofiziologiya-tom-2/186-narusheniya-belkovogo-obmena.html>
- <https://www.bibliofond.ru/view.aspx?id=458378>
- http://biochemistry.ru/biohimija_severina/B5873Content.html