



# СПАДКОВІ ХВОРОБИ

УЧЕНИЦЯ 11 КЛАСУ

ЯСИНЕЦЬКА АННА

# ФЕНІЛКЕТУНОРІЯ

- Фенілкетонурія — спадкова хвороба, яка зумовлена дефектом гена ферменту фенілаланінгідроксилази, що знаходиться на довгому плечі 12 хромосоми (12q 22-24). Діти, народжені з фенілкетонурією, не здатні метаболізувати фенілаланін (частина протеїну), який через це накопичується в крові. Така ненормальна висока кількість фенілаланіну перешкоджає нормальному розвитку мозку. За умови відсутності лікування, призводить до розумової відсталості. Спадкове захворювання, яке характеризується



- Вчені, провівши нескінченну кількість лабораторних досліджень, встановили основного винуватця захворювання і визначили, що причини фенілкетонурії базуються на надлишку в організмі амінокислоти фенілаланін. З цією амінокислотою ми зустрічаємося щодня, поглинаючи їжу. Особливо багато її в м'ясі та молочних продуктах. Без фенілаланіну неможливе будівництво білкових клітин і утворення тирозину, вихідного елемента, що бере участь у виробленні гормонів центральної і периферичної нервової системи.

- Здавалося б, настільки важлива амінокислота не може бути зайвою, але практика боротьби із захворюванням показала, що саме надлишок фенілаланіну і передається спадково. Він і стає причиною виникнення хвороби. Амінокислота нестримно скупчується в тканинах, сироватці крові та органах. Збільшуються і токсичні для організму продукти обміну фенілаланіну.



# МУКОПОЛІСАХАРИДОЗ

- Мукополісахаридоз - це комплекс генетично детермінованих патологій, що має єдині патогенетичні механізми розвитку, які полягають в неповному руйнуванні та накопиченні мукополісахаридів. Клінічна картина мукополісахаридозу формується в залежності від ураження структури, в якій накопичується надлишкова кількість глюкозаміногліканів. Найбільш часто зустрічається мукополісахаридоз у дітей і науково доведеним є факт передачі патологічного гена у спадок. Дана патологія є надзвичайно рідкісною, однак увага дослідників прикута до проблеми пошуку ефективного методу її лікування, так як рівень летальності від мукополісахаридозу дуже високий.





- Всі форми і типи мукополісахаридозів відносяться до категорії спадкових патологій, що передаються аутосомно-рецесивним типом успадкування. Мутаційний ген являє собою зміну структури гена лизосомної альфа-ирунидазы, яка бере безпосередню участь у метаболічних перетвореннях глюкозаміногліканів.

Внаслідок мутаційного поразки лизосомної альфа-ирунидазы, відбувається порушення процесу внутрелизосомного розпаду дерматансульфата і надмірне його накопичення в печінкової та селезінкової паренхімі, хрящової тканини і окістю, нервових тканинах і судинної стінки.

В результаті прогресування набряку м'якої оболонки мозку розвивається часткова оклюзія субарахноїдального простору, що сприяє в свою чергу прогресування гідроцефалії . Причиною виникнення у дитини ознак розумової відсталості є надмірне скупчення гангліозидов в нейронах.

Крім виражених порушень метаболізму мукополісахаридів спостерігаються ознаки обмінних порушень білків, які проявляються у вигляді гипераміноацидурии.

