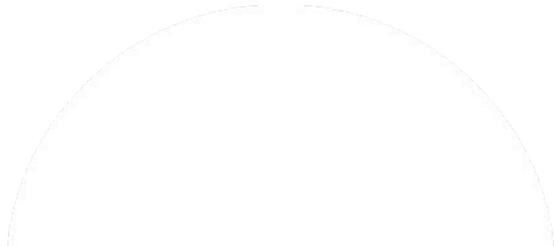


**«Красноярский государственный медицинский университет имени профессора  
В.Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**



**Красноярск, 2022**





**Лизосомные болезни накопления** относятся к редким (орфанным) заболеваниям. Частота отдельных форм колеблется от 1:40 000 до 1:1 000 000 и реже.



*Орфанные заболевания, редкие (англ. rare disease, orphan (сирота)) — заболевания, затрагивающие небольшую часть популяции.*

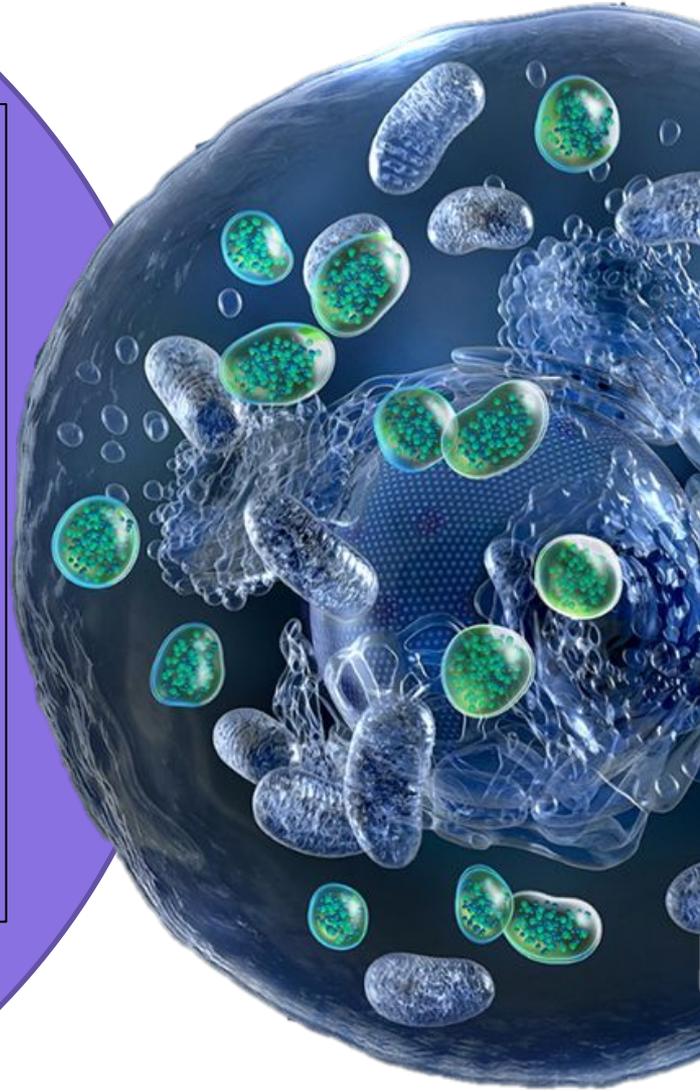
**Цель:** узнать больше о ЛБН и перспективах их диагностики и терапии

**Задачи:**

● углубиться в особенности строения и функционирования лизосом

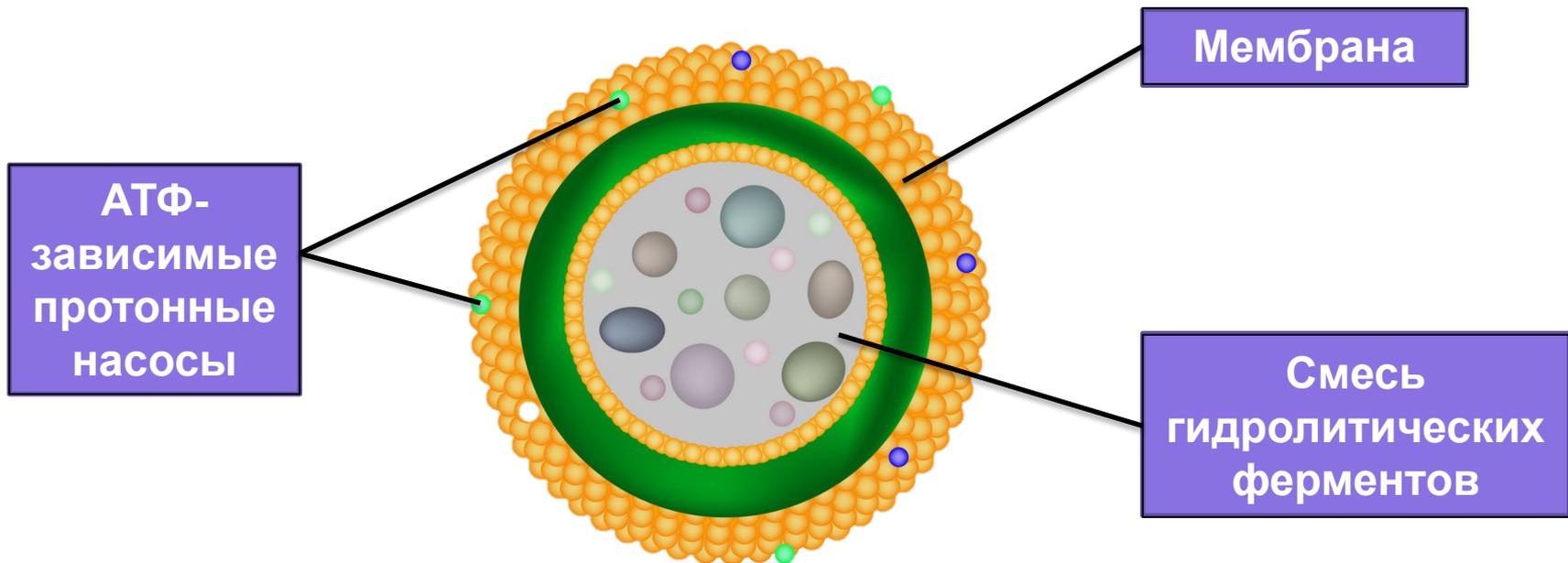
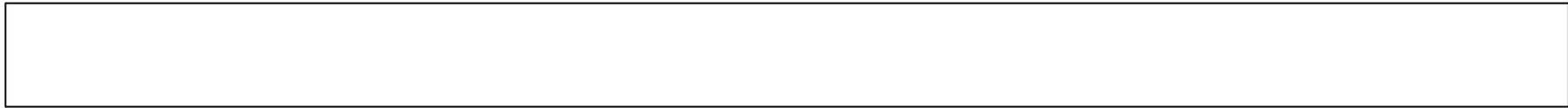
● изучить этиологию и патогенез ЛБН

● выяснить современные методы диагностики и терапии ЛБН



# ПЕРЕВАРИВАНИЕ ЧАСТИЦЫ ПРИ УЧАСТИИ ЛИЗОСОМЫ





## Эстеразы

- гидролиз сложных эфиров (гидролазы эфиров карбоновых кислот и фосфатазы, липазы)

## Пептидазы

- гидролиз соединений, содержащих пептидные связи (аминопептидазы, карбоксипептидазы, катепсины)

## Нуклеазы

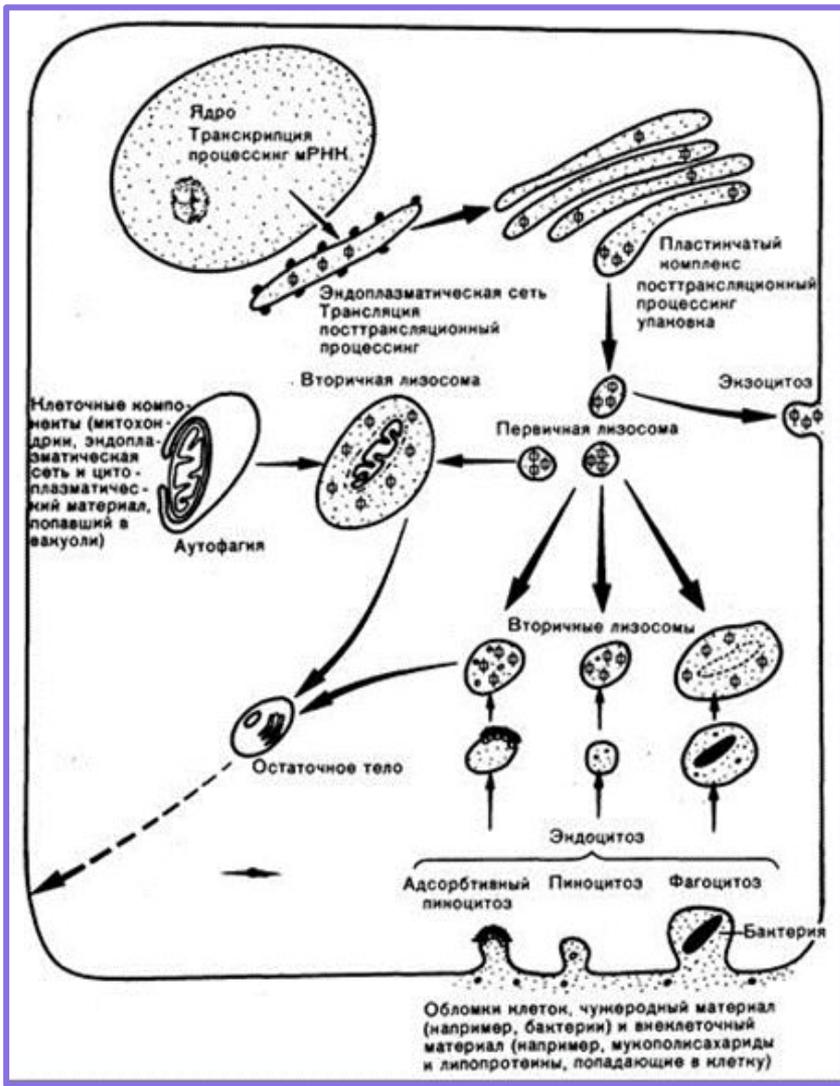
- расщепление фосфодиэфирных связей в полинуклеотидной цепи (рибонуклеазы, дезоксирибонуклеазы, неспецифичные нуклеазы)

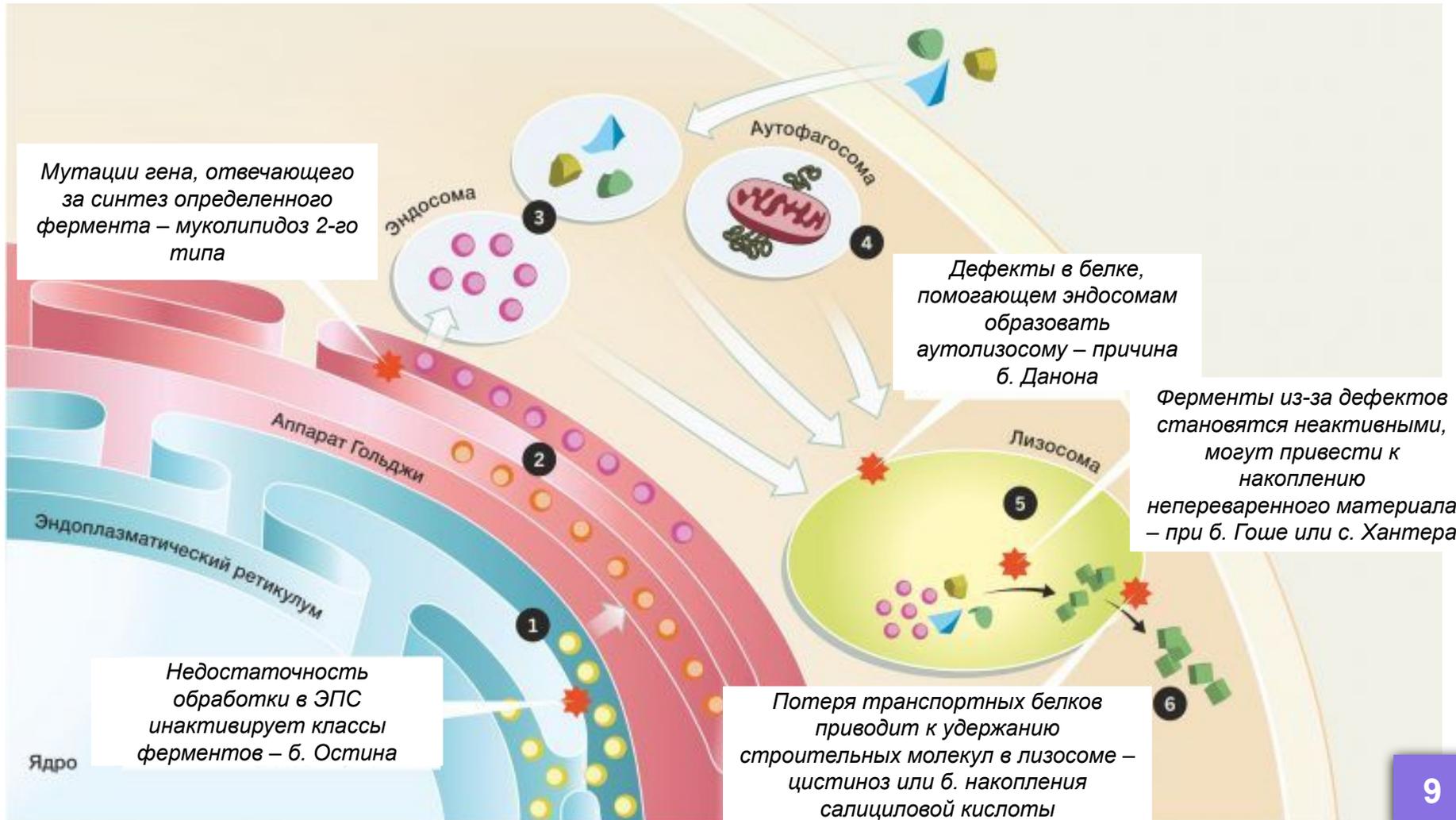
## Гликозидазы

- гидролиз гликозидов, в том числе углеводов ( $\alpha$ - или  $\beta$ -гликозидазы)

## Гидролазы, действующие на С – N-связи

- гидролиз амидов кислот (уреаза, аспарагиназа, глутаминаза)

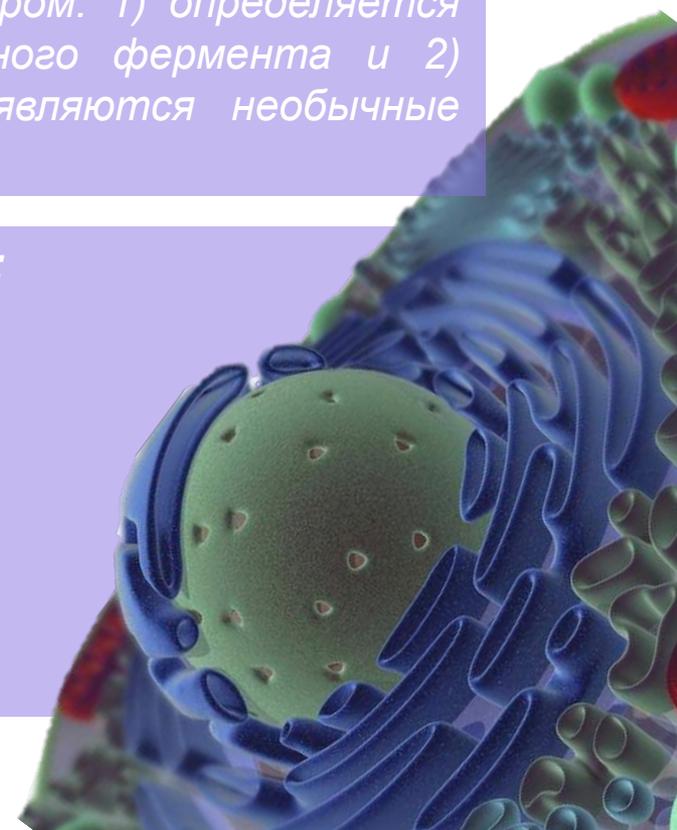


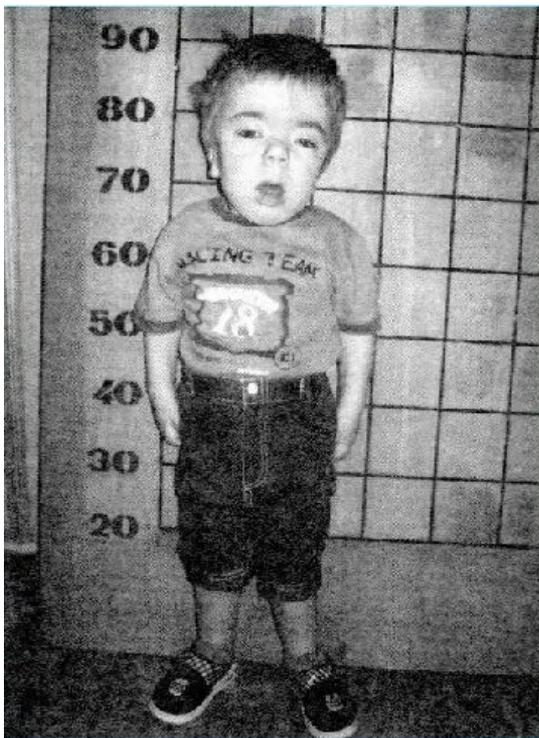


Лизосомная болезнь такое состояние, при котором: 1) определяется недостаточность какого-либо одного лизосомного фермента и 2) внутри связанных с лизосомами вакуолей появляются необычные отложения (субстрат)

### **Группы лизосомных болезней накопления:**

- мукополисахаридозы
- липидозы
- муколипидозы
- гликопротеинозы





Синдром Гурлера



Болезнь Гоше



Болезнь Тэя-Сакса



*в тканях  
происходит  
накопление  
сложных липидов  
с церамидом в  
составе*



*все эти болезни  
характеризуются  
дефицитом  
ферментов,  
содержащихся в  
лизосомах*



*уровень  
фермента  
одинаково  
снижается во  
всех видах  
тканей и органов*

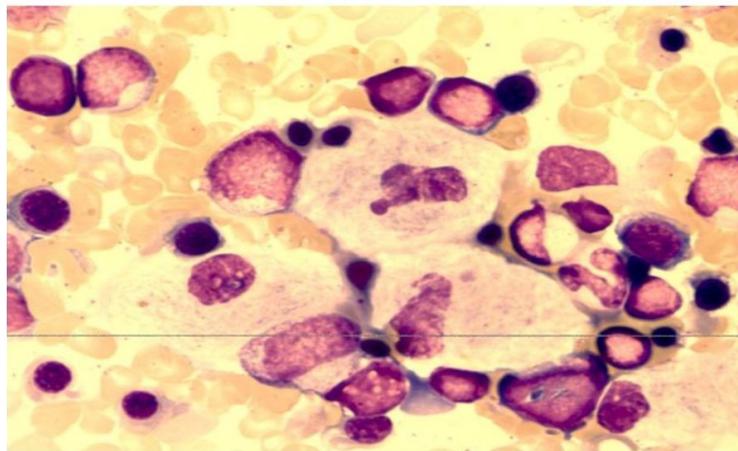
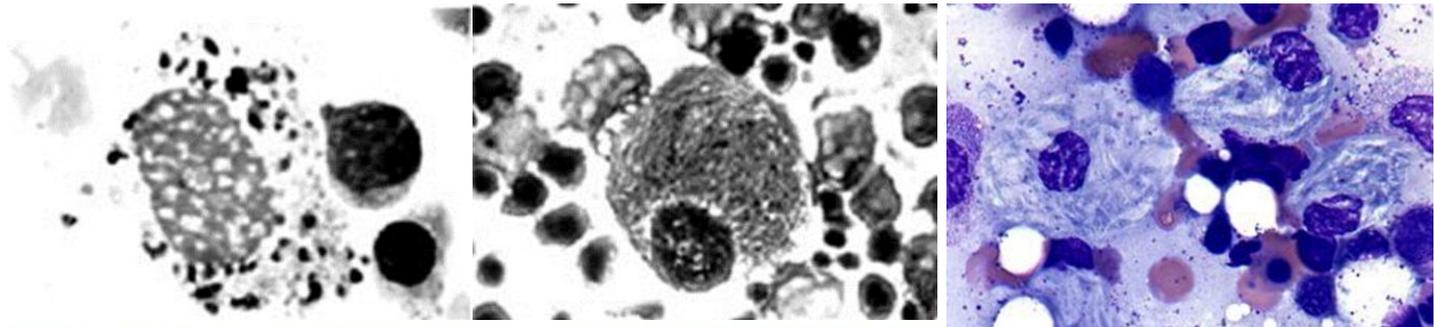


Рисунок 1- Миелограмма

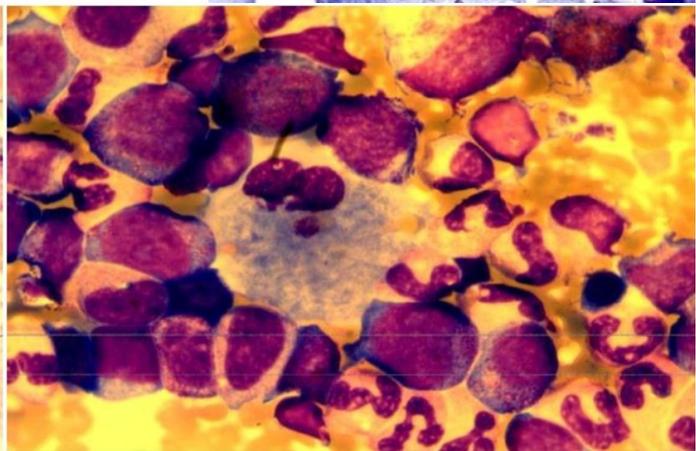
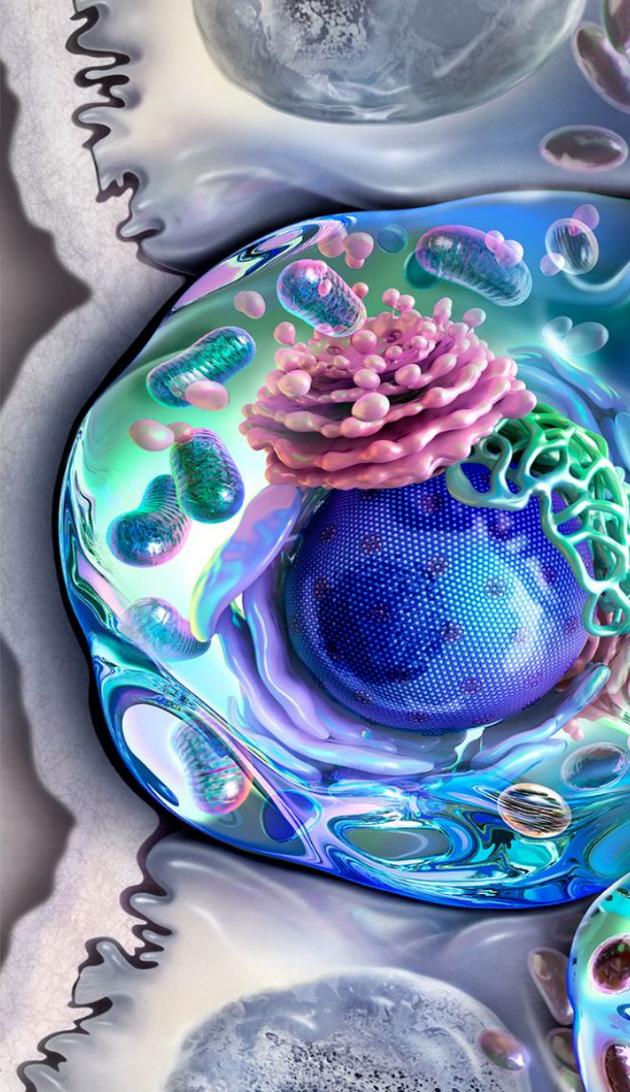
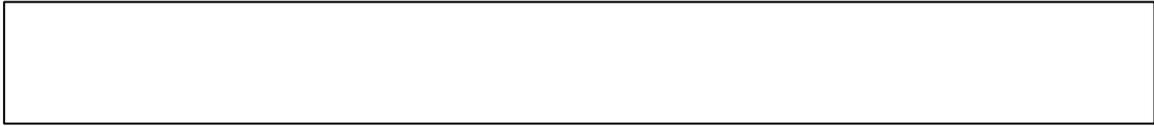


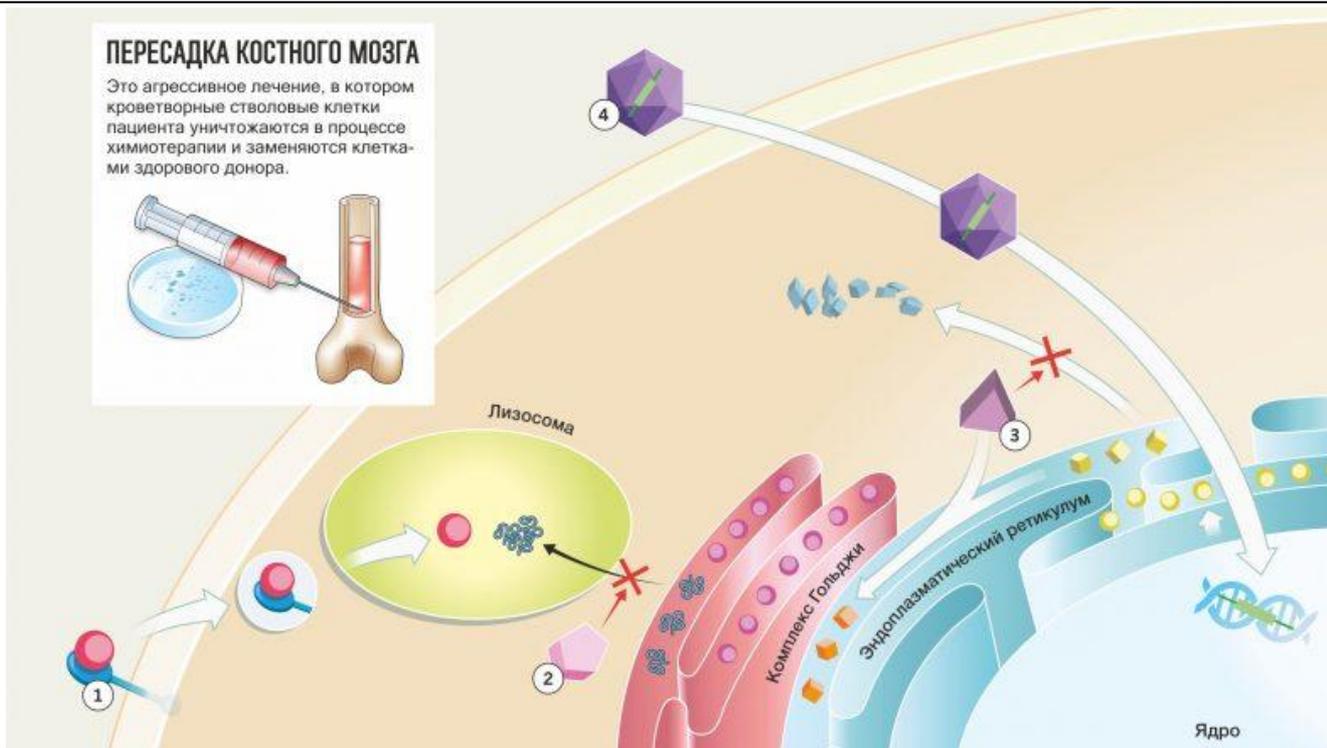
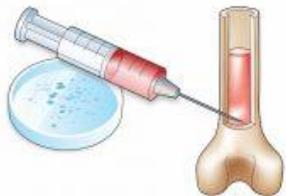
Рисунок 2 - Клетки Гоше в костном мозге

*Накопление нерасщепленных макромолекул при ЛБН может достигать значительных размеров, обуславливая в большинстве случаев несовместимость этих заболеваний с жизнью*



## ПЕРЕСАДКА КОСТНОГО МОЗГА

Это агрессивное лечение, в котором кроветворные стволовые клетки пациента уничтожаются в процессе химиотерапии и заменяются клетками здорового донора.



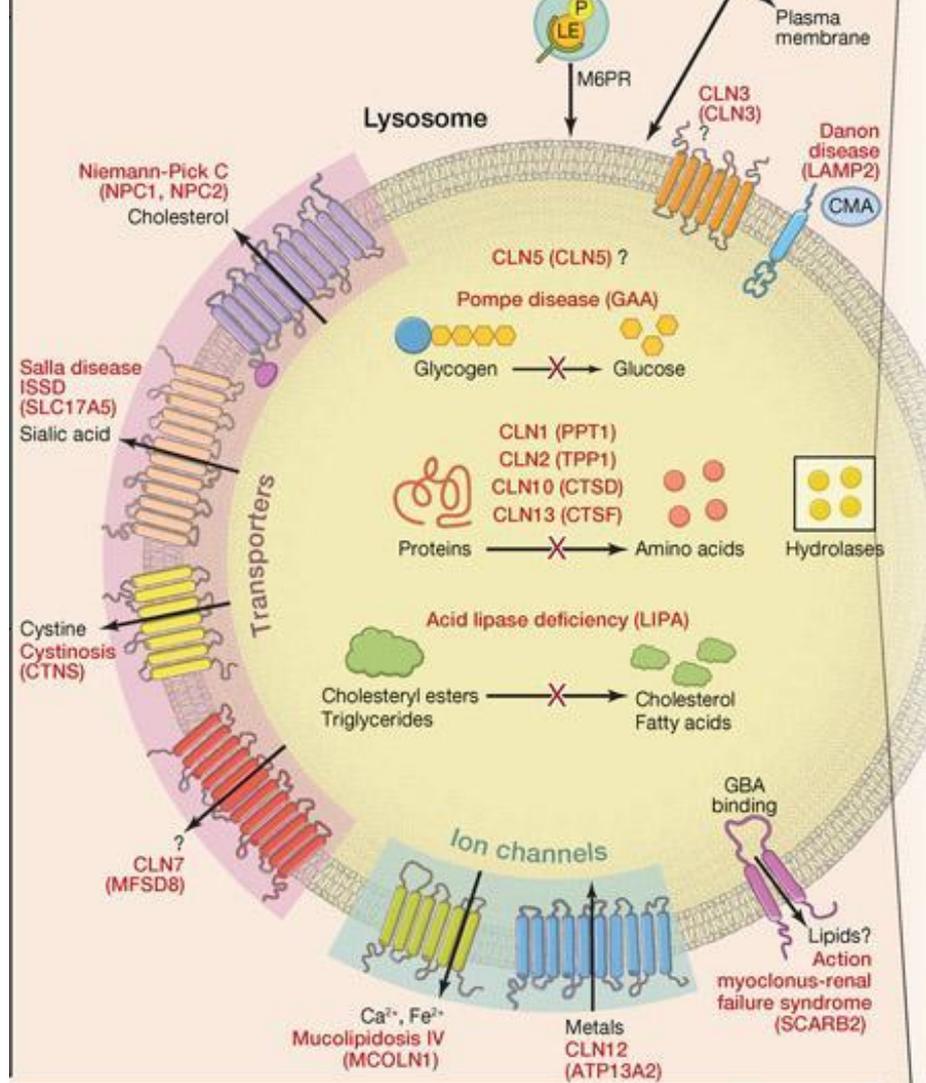
1. Заместительная ферментная

2. Субстрат-понижающая терапия

3. Шаперон-терапия

4. Генная терапия

Лизосомные болезни накопления – это обширная группа заболеваний, причинами которых являются мельчайшие сбои в молекулярной физиологии клеток. Современные технологии позволяют ученым все глубже познавать механизмы развития заболеваний и помогают им приблизиться к способам устранения дефектов.





[БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ \(helpiks.org\)](http://helpiks.org)

ГЛАВА 316. ЛИЗОСОМНЫЕ

