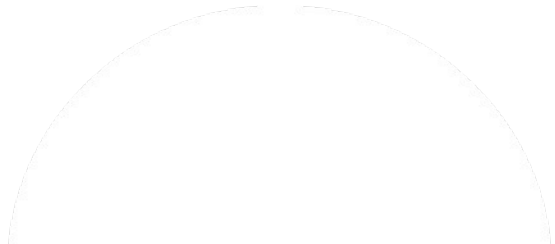
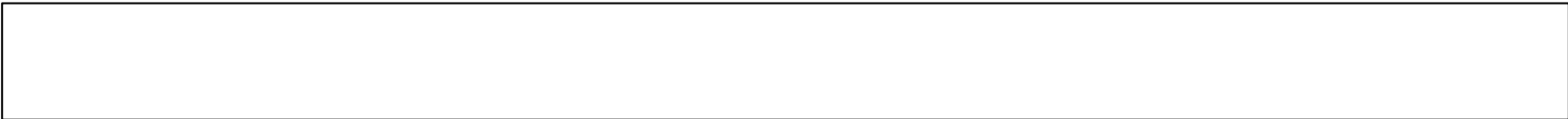



**«Красноярский государственный медицинский университет имени профессора
В.Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства здравоохранения
Российской Федерации**



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.

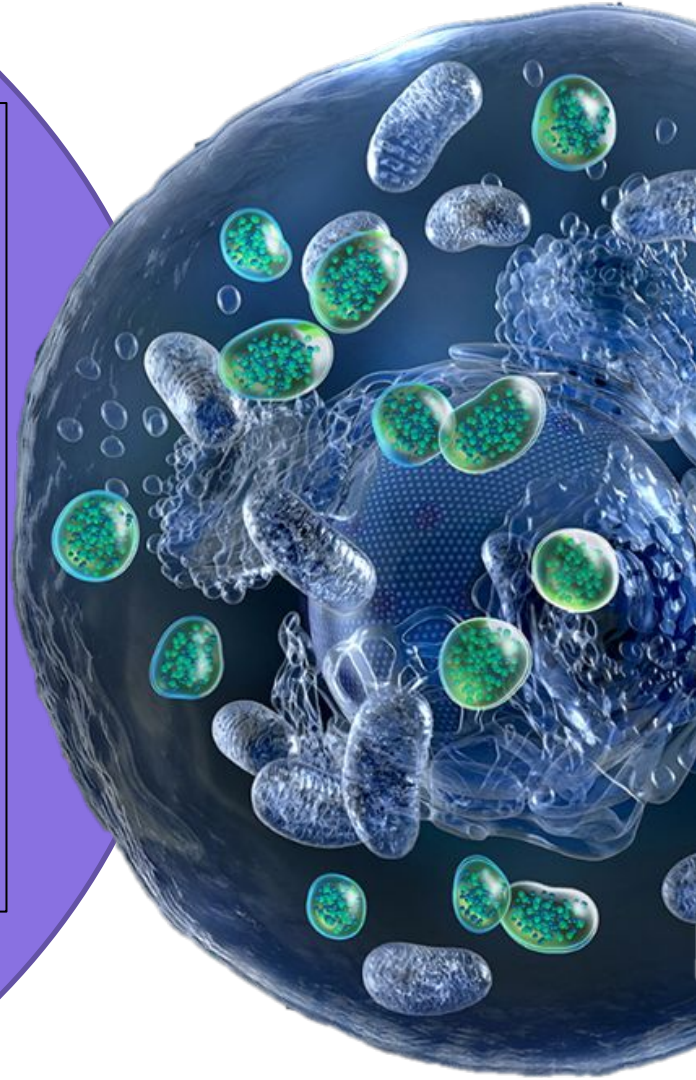
Цель: узнать больше о ЛБН и перспективах их диагностики и терапии

Задачи:

● углубиться в особенности строения и функционирования лизосом

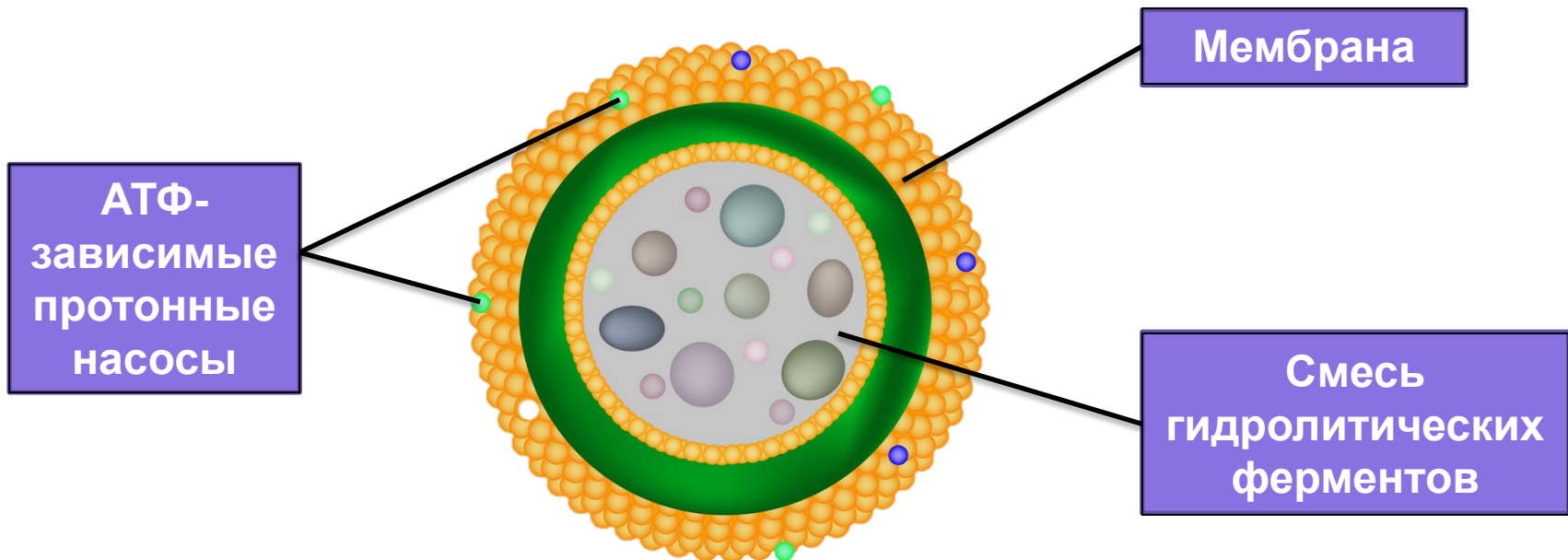
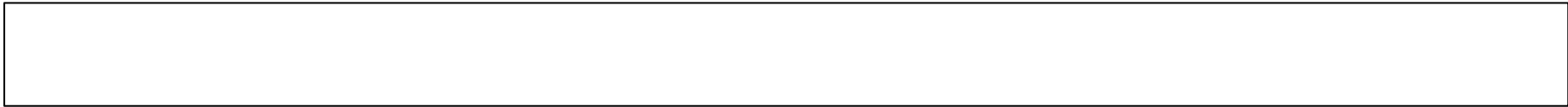
● изучить этиологию и патогенез ЛБН

● 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

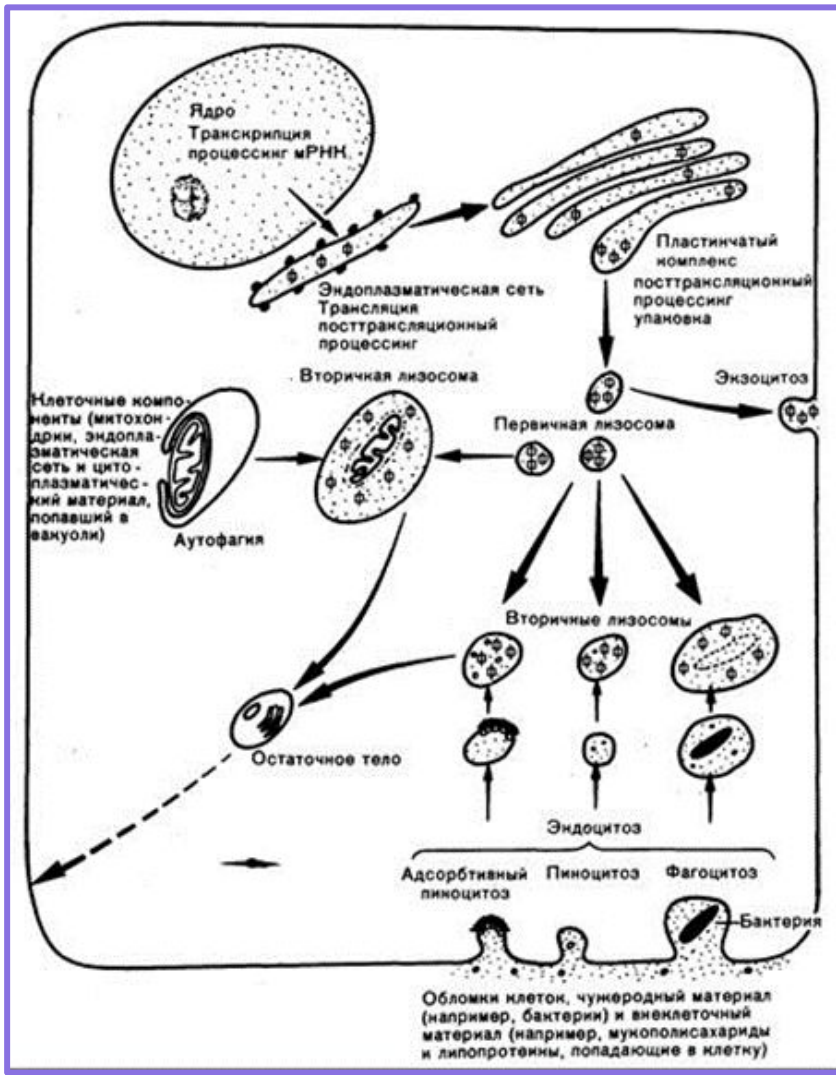
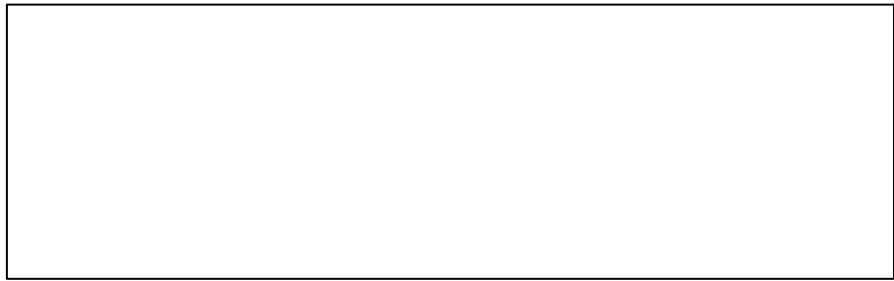
- расщепление фосфодиэфирных связей в полинуклеотидной цепи (рибонуклеазы, дезоксирибонуклеазы, неспецифичные нуклеазы)

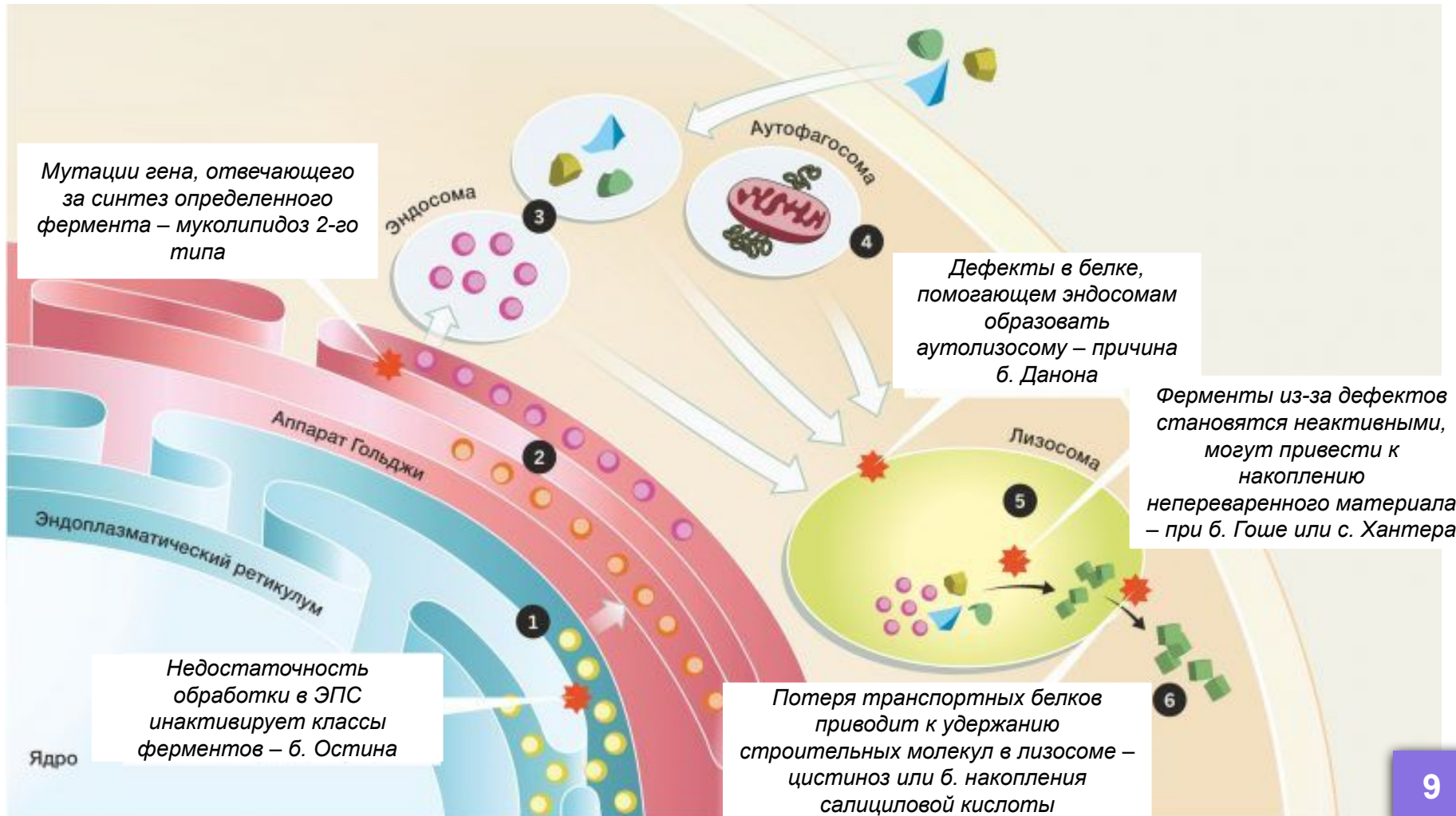
Гликозидазы

- гидролиз гликозидов, в том числе углеводов (α - или β -гликозидазы)

Гидролазы, действующие на С – N-связи

- гидролиз амидов кислот (уреаза, аспарагиназа, глутаминаза)

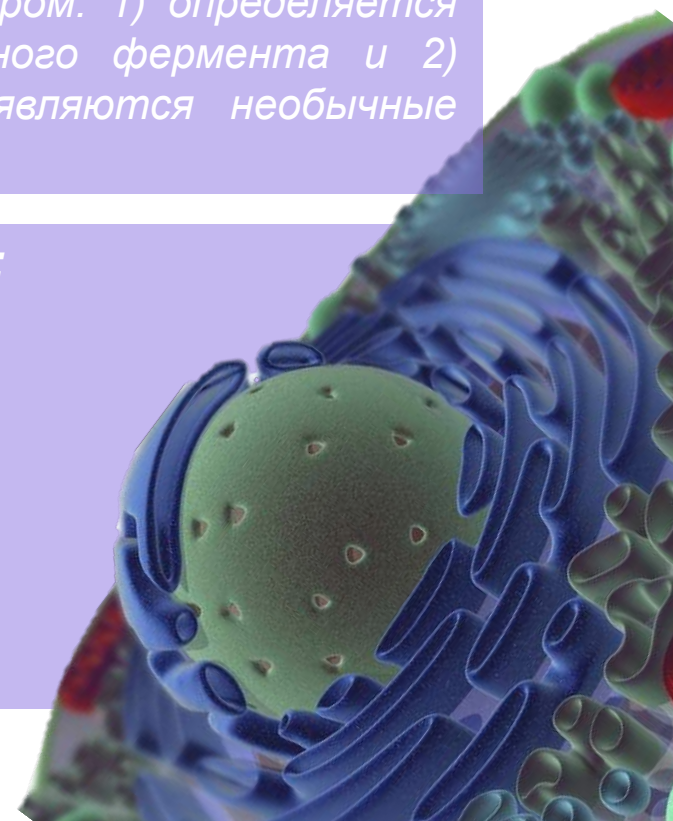


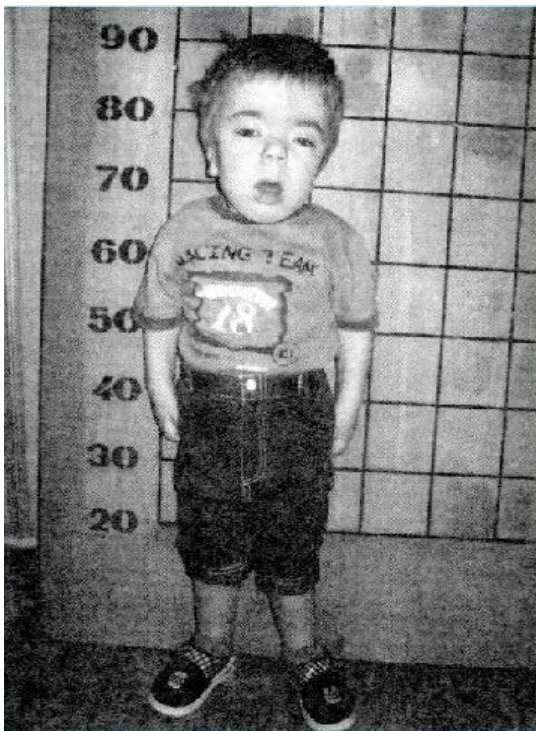


Лизосомная болезнь такое состояние, при котором: 1) определяется недостаточность какого-либо одного лизосомного фермента и 2) внутри связанных с лизосомами вакуолей появляются необычные отложения (субстрат)

Группы лизосомных болезней накопления:

- мукополисахаридозы
- липидозы
- муколипидозы
- гликопротеинозы





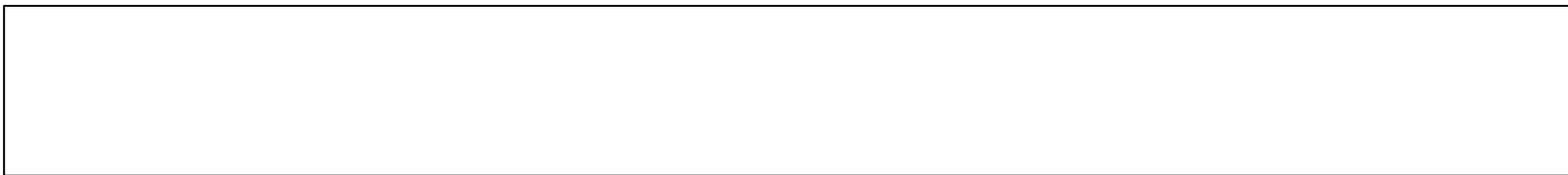
Синдром Гурлера



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*

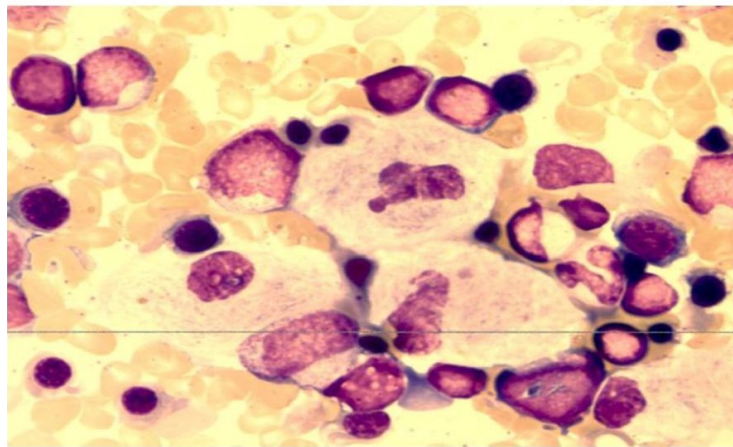
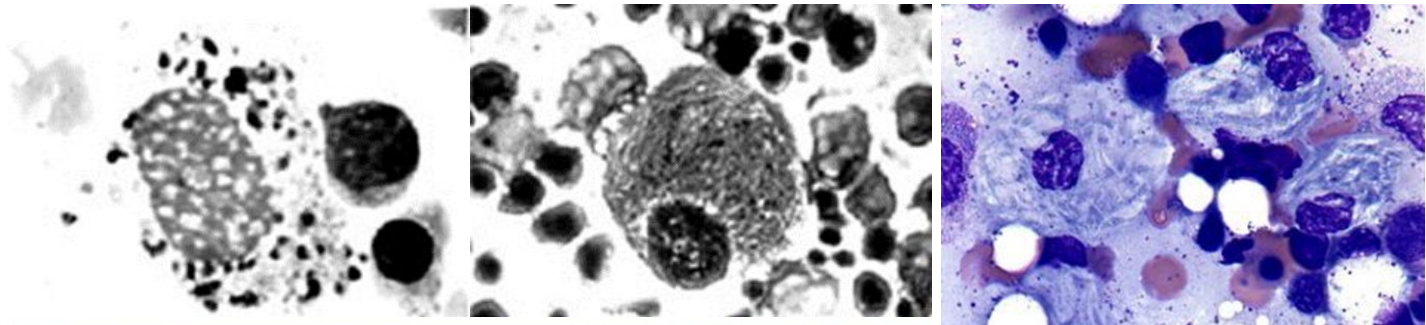


Рисунок 1- Миелограмма

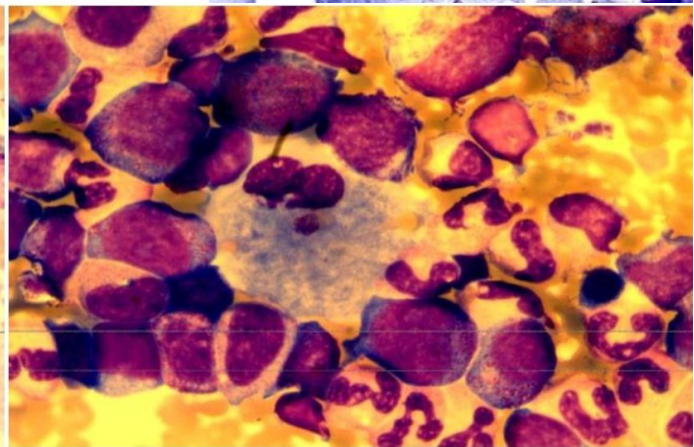
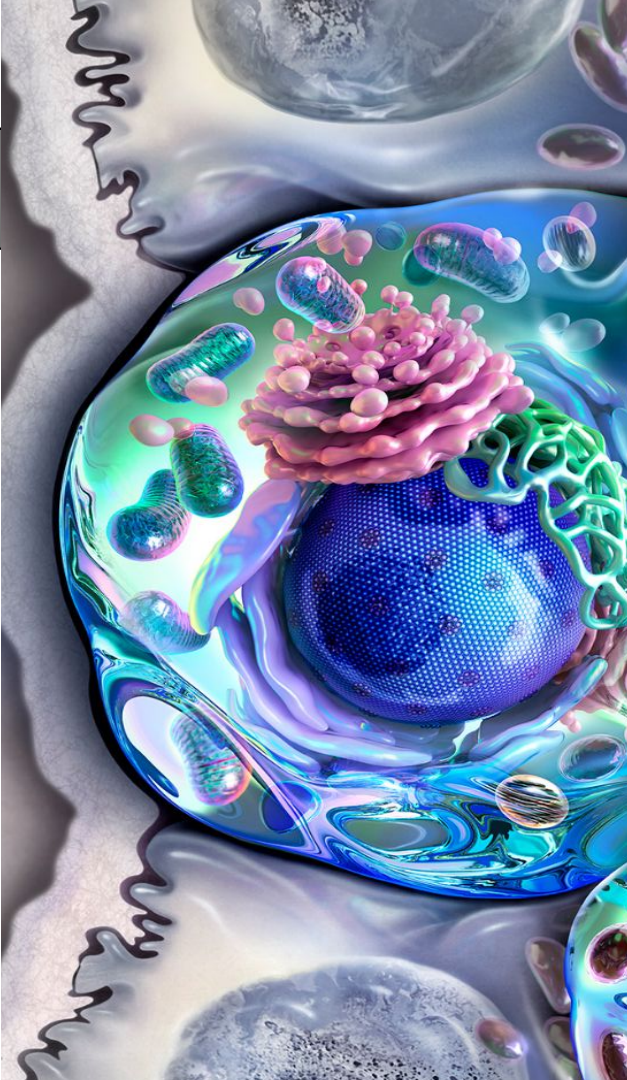


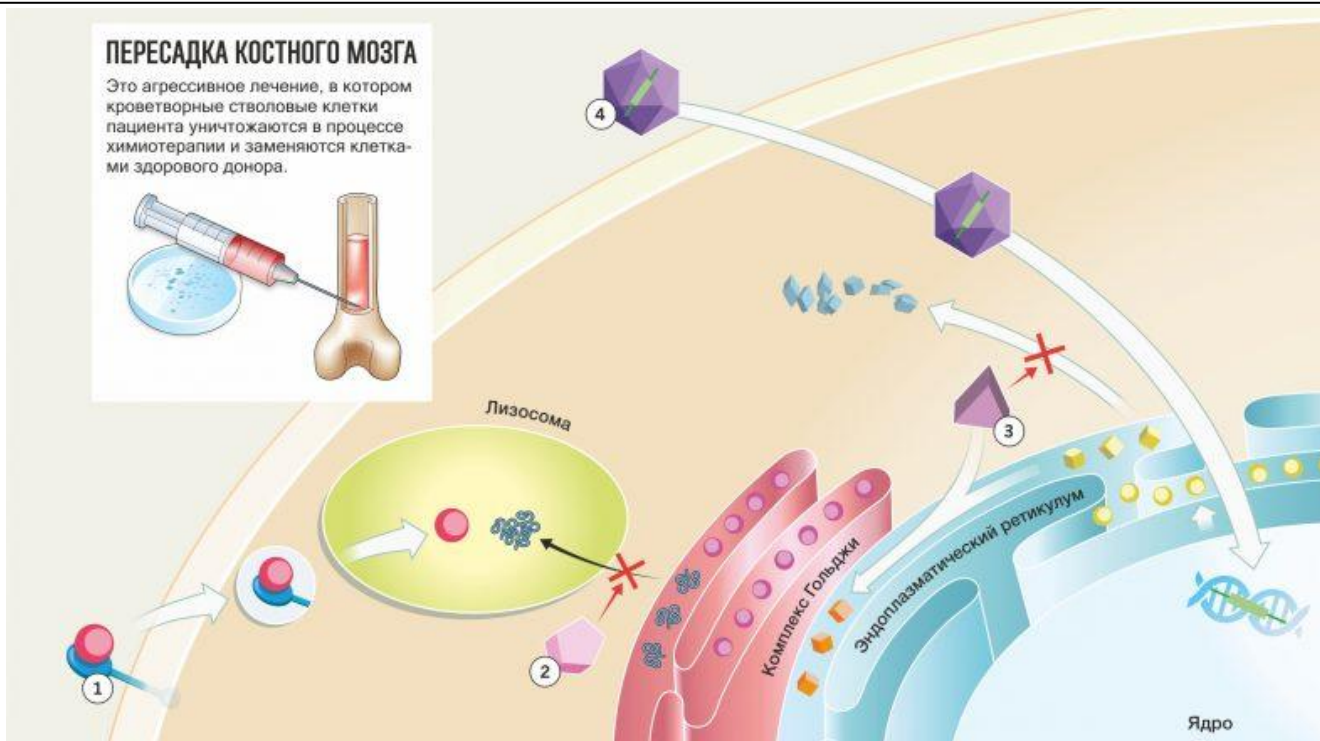
Рисунок 2 - Клетки Гоше в костном мозге

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.



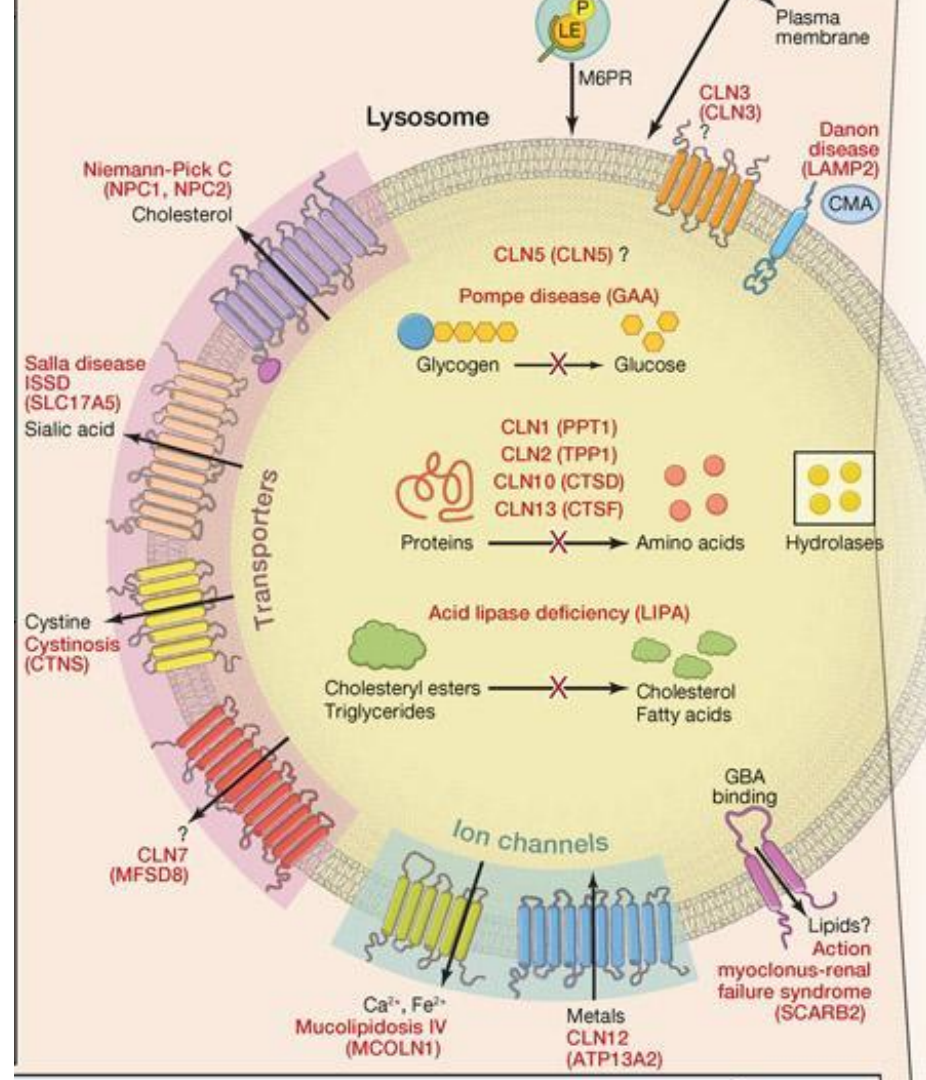
1. Заместительная ферментная

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

