

Патологические процессы обмена углеводов

Нарушение переваривания и всасывания

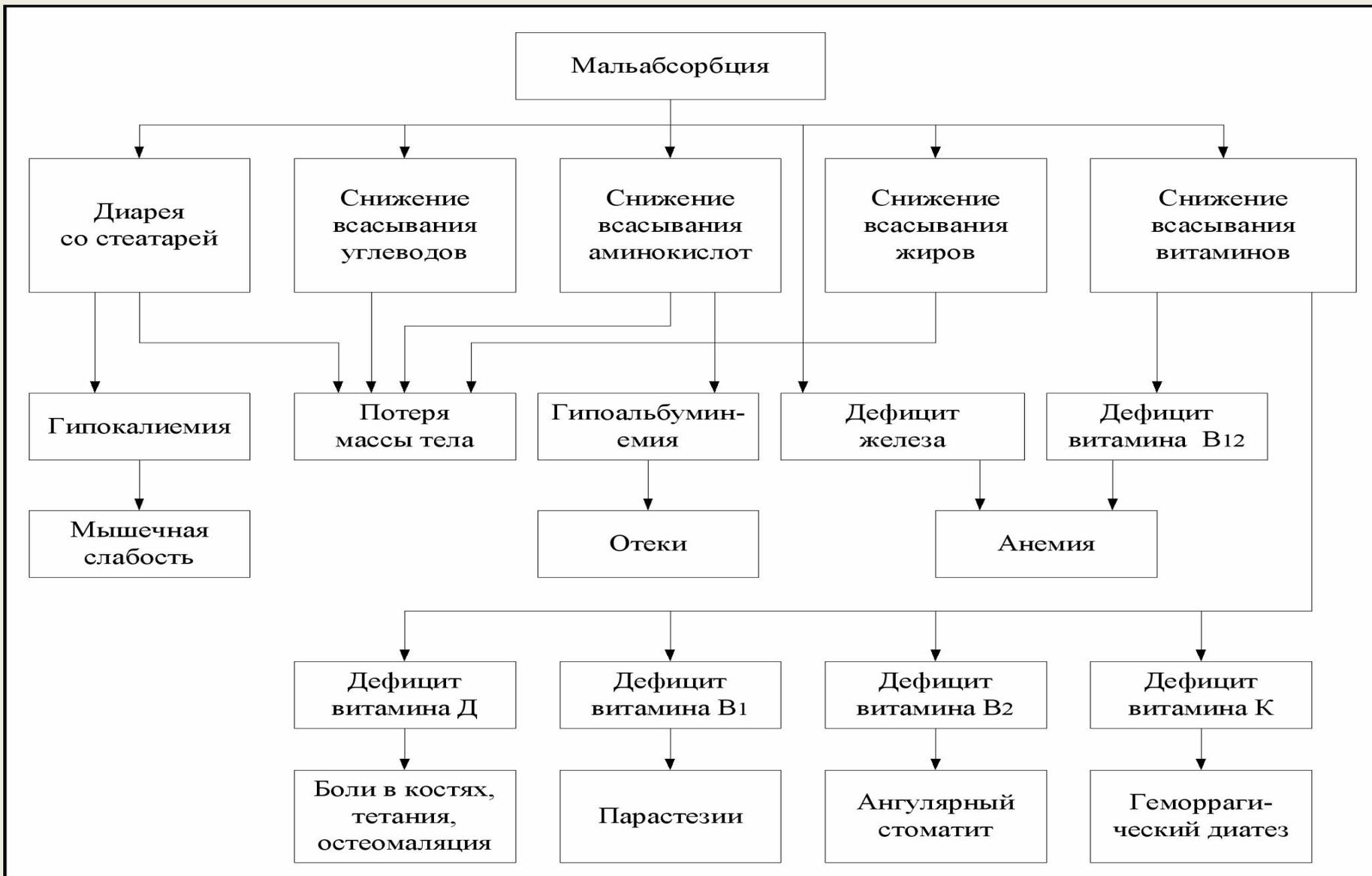
- врожденная недостаточность лактазы
- недостаточность гексокиназы при тяжелых воспалительных процессах в тонком кишечнике

Нарушение метаболизма :

- нарушении синтеза (н-р, при гепатитах) и расщепления гликогена (гликогенозы)
- при авитаминозах - недостаточности рибофлавинов, ниацина, тиамина, пантотеновой кислоты

Нарушение регуляции углеводного обмена

Патологии углеводного обмена



- **Глюкозо-галактозная мальабсорбция**
- **связано** с нарушением структуры гена, отвечающего за синтез транспортного белка, который транспортирует глюкозу и галактозу через стенки тонкого кишечника. В результате происходит нарушение всасывания глюкозы и галактозы в кишечнике.
- **последствия:** нарушение тканевого дыхания приводит к замедлению физического и умственного развития, поскольку эритроциты не переносят кислород, а концентрация глюкозы в крови снижается. При этом метаболиты галактозы начинают накапливаться в печени, почках, сердце, головном мозге, хрусталике глаза, вызывая различные расстройства этих органов, например, цирроз печени.
- Галактозная мальабсорбция затрудняет всасывание питательных веществ в кишечнике: моносахариды раздражают слизистую оболочку кишечника, что способствует увеличению жидкости в тонком кишечнике – так возникает основной симптом галактозной мальабсорбции – водная диарея.

Галактоземия



Дефицит галактокиназы:

галактоза → галактозо-1-фосфат

Дефицит глюкозо-1-фосфатуридилтрансферазы

галактозо-1-фосфат → глюкозо-1-фосфат

Клиника

Диарея

Рвота

Дегидратация

Гепатомегалия

Желтуха

Протеинурия

Аминоурия

Ацидоз

Катаракта

Задержка умственного развития

Галактоземия — врожденная недостаточность фермента углеводного обмена расщепляющего галактозу (молочный сахар). На пути последовательного расщепления галактозы возникает блок.

- *В следствие нарушения обмена в клетках организма в больших токсических концентрациях накапливается галактоза, которая приводит к токсическому поражению мозга, печени, органов зрения, полной инвалидности и смерти ребенка.*

ФРУКТОЗЕМИЯ

активный фермент	Блокируемая реакция	Локализация фермента	Клинические проявления и лабораторные данные
Фруктокиназа	Фруктоза + АТФ → Фруктозе-1-фосфат + АДФ	Печень Почки Энтероциты	Фруктоземия, фруктозурия
Фруктоза-1-фосфатацетальдолаза	Фруктоза-1-фосфат → Дигидроксиацетон-3 -фосфат + Глицеральдегид	Печень	Рвота, боли в животе, диарея, гипогликемия, гипофосфатемия, фруктоземия, гиперурикемия, хроническая недостаточность функций печени, почек.

ГЛИКОГЕНОЗЫ

Болезни накопления гликогена

5

гликогенозы	поврежденное звено метаболизма	проявления
I типа (болезнь Гирке)	низкая активность или отсутствие глюкозо-6-фосфатазы	- клетки печени и извитых почечных канальцев заполнены гликогеном - <u>гипогликемия</u> , резистентная к адреналину и глюкагону - гиперлипемия, кетоз - избыточное образование ФРПФ и пуринов, гиперурикемия
II типа (болезнь Помпа)	отсутствие лизосомальной глюкозидазы	- накопление гликогена в лизосомах - кардиомегалия
III типа (болезнь Форбса)	отсутствие деветвящего фермента	<u>гипогликемия</u> , атония, кетоз
IV типа (болезнь Андерсена)	отсутствие ветвящего фермента	<u>гипогликемия</u> , цирроз печени, желтуха, летальный исход в 1-ый год жизни
V типа (синдром Мак-Ардя)	отсутствие мышечной фосфорилазы	накопление гликогена в скелетных мышцах, пониженная физическая выносливость

При агликогенозе в печени полностью отсутствует гликоген, наблюдается полный дефицит гликогенсинтетазы при нормальной активности других ферментов, участвующих в обмене гликогена.

Клиническая картина характеризуется частыми резкими *гипогликемиями*.

Гипогликемические судороги наиболее часты по утрам; их можно предупредить лишь частым кормлением ребенка ночью.

При подозрении на агликогеноз (частые и тяжелые гипогликемии) необходима биопсия печени (исследование гликогена и ферментов).

Дифференциальный диагноз проводится с гипогликемиями другой этиологии.

Лечение симптоматическое. Прогноз неблагоприятный.

Агликогеноз – болезнь, которая возникает в результате дефицита гликогена в организме. Сопровождается судорожным синдромом и умственной отсталостью детей

Проявления гипер-и гипогликемии

6

гипергликемия > 6,1 мМ

почечный порог
8,8

концентрация глюкозы в плазме крови, мМ

5,5 - 3,3
норма

слабость, тахикардия,
повышенная
возбудимость, тремор рук,
снижение
чувствительности

<2,5

отек мозга
(расширение
сосудов мозга),
судороги, кома

ГИПОГЛИКЕМИЯ

сахарный диабет

инсулинзависимый

инсулиннезависимый

вторичный, при

- эндокринопатиях
- болезнях экзокринной части поджелудочной железы

I. Сахарный диабет 1-го типа

Аутоиммунный

(идиопатический)

деструкция бета-клеток, абсолютная инсулиновая недостаточность

II. Сахарный диабет 2-го типа

У лиц с нормальной массой тела

У лиц с избыточной массой тела

претерпевает развитие от преимущественной резистентности к инсулину с относительной инсулиновой недостаточностью до преимущественно секреторного дефекта инсулина в сочетании с периферической инсулинорезистентностью

III. Другие типы диабета:

- генетические дефекты функции β -клеток,

1. Гепатоцитарный ядерный фактор транскрипции - HNF 4a, хромосома 20 (MODY 1)
2. Глюкокиназа, хромосома 7 (MODY 2)
3. HNF 1a, хромосома 12 (MODY 3)
4. Промоторный инсулиновый фактор (IPF) (MODY 4)
5. Мутация митохондриальной ДНК в положении 3243

- генетические дефекты в действии инсулина,

1. Резистентность к инсулину типа А
2. Лепречаунизм
3. Синдром Рабсона-Менденхолла
4. Липоатрофический диабет

- болезни экзокринной части поджелудочной железы,

1. Панкреатит
2. Травма, панкреатэктомия
3. Неоплазии
4. Кистозный фиброз
5. Гемохроматоз

- эндокринопатии,

1. Акромегалия
2. Синдром Кушинга
3. Феохромоцитома
4. Тиреотоксикоз
5. Соматостатинома
6. Глюкагонома

- диабет, индуцированный химикатами и лекарствами,

- диабет, индуцированный инфекциями (врожденная краснуха, цитомегаловирус)

- необычные формы иммуноопосредованного диабета, (аутоантитела к рецептору инсулина)

- генетические синдромы, иногда сочетающиеся с сахарным диабетом (синдромы Дауна, Кляйнфельтера, Тернера и др.).

никотиновая кислота, глюкокортикоиды, тиреоидные гормоны, диазоксид, агонисты α -адренорецепторов, α -интерферон, и др