

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИ НЕХВАТКЕ ФЕРМЕНТОВ

Бутылин М.Г., студент 2 курса факультета ветеринарной
медицины и биотехнологии

Научный руководитель – Решетникова С.Н.,
кандидат сельскохозяйственных наук, доцент
ФГБОУ ВО Ульяновский ГАУ

***Ключевые слова:** фермент, генетическая мутация, метаболическое заболевание, фенилкетонурия, болезнь Гирке.*

В статье говорится о наследственных заболеваниях, вызванных мутацией генов при которых имеется недостаток ферментов и вызванное этим нарушение развития и обмена веществ.

Введение. Наследственные заболевания, связанные с нехваткой ферментов – энзимопатии - являются генетическими нарушениями, при которых организм не вырабатывает или не имеет достаточного количества определенных ферментов. Ферменты - это белки, которые ускоряют химические реакции в организме. Без ферментов многие жизненно важные процессы в организме не могут происходить должным образом.

Данные заболевания могут быть вызваны различными генетическими мутациями. Эти мутации могут привести к тому, что фермент не вырабатывается вообще, вырабатывается в недостаточном количестве или вырабатывается в неактивной форме.

Цель работы. Выполнить обзор наследственных заболеваний вызывающих энзимопатии в организме.

Результаты исследований. Данные заболевания сравнительно немногочисленны и хорошо изучены. В этой статье приведены только некоторые из них.

Болезнь Гирке. Наследственное метаболическое заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному механизму, вызвано мутациями генов, кодирующих печеночный фермент, ответственный за

превращение гликогена в глюкозу - при изменении гена G6PC нарушено производство глюкозо-6-фосфатазы, при изменении в структуре гена SLC37A4 – синтез глюкозо-6-фосфаттранслоказы.

Нарушение производства глюкозо-6-фосфатазы или глюкозо-6-фосфаттранслоказы приводит к гипогликемии, лактоацидозу, гепатомегалии и гипогликемическим судорогам. Характерные признаки заболевания включают большой живот, задержку роста, гипотрофию, перераспределение жировой ткани, «кукольное» лицо, диарею, ксантомы на теле и дегенерацию сетчатки.

Диагностика заболевания основана на анализах крови и мочи, а также на биопсии печени. Лечение включает диету с высоким содержанием углеводов и низким содержанием жиров, а также прием лекарственных препаратов для контроля уровня сахара в крови и предотвращения осложнений. [1,2]

Фенилкетонурия (болезнь Феллинга, фенилпировиноградная олигофрения). Фенилкетонурия - это генетическое заболевание, обусловленное дефицитом фермента фенилаланин-4-гидроксилазы, который участвует в превращении фенилаланина в тирозин. Это нарушение приводит к накоплению фенилаланина и его метаболитов в организме, что оказывает токсическое воздействие на центральную нервную систему.

Чаще всего к развитию фенилкетонурии приводит мутация гена, кодирующего фермент фенилаланин-4-гидроксилазу и расположенного на длинном плече 12 хромосомы (локус 12q22-q24.1).

Недостаточность фермента фенилаланин-4-гидроксилазы приводит к нарушению окисления фенилаланина, поступающего с пищей, в результате чего его концентрация в крови и спинномозговой жидкости значительно возрастает, а уровень тирозина соответственно падает.

Клинические проявления фенилкетонурии зависят от степени тяжести заболевания. У детей с классической формой фенилкетонурии наблюдается тяжелая умственная отсталость, судороги, нарушения поведения и психические расстройства. У детей с более легкими формами заболевания могут быть менее выраженные симптомы, такие как задержка развития, нарушения речи и внимания.

К фенотипическим особенностям детей, страдающих фенилкетонурией, следует отнести светлую кожу, глаза и волосы. Для ребенка с фенилкетонурией характерны специфическая поза «портного» (согнутые в суставах верхние и нижние конечности), тремор рук, шаткая, семенящая походка, гиперкинезы. [3]

Выводы. Наследственные заболевания, вызванные недостаточностью ферментов, представляют собой группу генетических нарушений, которые возникают из-за дефектов в генах, кодирующих ферменты. Ферменты играют важную роль в различных биохимических процессах, происходящих в организме человека. Недостаточность ферментов может привести к накоплению вредных веществ или к нарушению синтеза необходимых для организма соединений.

Наследственные заболевания при нехватке ферментов могут проявляться различными симптомами, в зависимости от пораженного фермента.

Библиографический список:

- 1.Болезнь Гирке. [Электронный ресурс] режим доступа // https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/Gierke#h2_1
- 2.Гамисония, А.М. Гликогеновая болезнь Ia типа: [Электронный ресурс] // ГЕНОКАРТА Генетическая энциклопедия. 2021. – URL: https://www.genokarta.ru/disease/Glikogenovaya_bolezn_Ia_tipa. (Дата обращения: 13.02.2024)
- 3.Елагина, И. Л. Фенилкетонурия. [Электронный ресурс] режим доступа // <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/phenylketonuria>

HEREDITARY DISEASES WITH A LACK OF ENZYMES

Butylin M.G.

Scientific supervisor – Reshetnikova S.N.

FSBEI HE Ulyanovsk SAU

Key words: *enzyme, mutation, metabolic disease.*

The article talks about hereditary diseases caused by gene mutation in which there is a lack of enzymes and the resulting developmental and metabolic disorders.