

КОФЕРМЕНТНА ТЕРАПІЯ В ЛІКУВАННІ СПАДКОВИХ ХВОРОБ ОБМІНУ

Одеський національний медичний університет

Реферат. Ю. І. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова КОФЕРМЕНТНА ТЕРАПІЯ В ЛЕЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБМЕНА.

Наследственные болезни – группа моногенных заболеваний, обусловленная врожденной недостаточностью фермента вследствие генной мутации. Расшифровка метаболических путей позволяет использовать в лечении этой группы болезней патогенетическую терапию с использованием коферментов. Эффективность терапии определяется сроком начала лечения и характером патологии.

Ключевые слова: наследственные болезни, патология обмена, коферментная терапия.

Реферат. Ю. І. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова КОФЕРМЕНТНА ТЕРАПІЯ В ЛІКУВАННІ СПАДКОВИХ ХВОРОБ ОБМІНУ. Спадкові хвороби – група моногенних хвороб, обумовлена вродженою нестачею ферменту внаслідок генної мутації. Розшифровка метаболічних шляхів дозволяє використовувати в лікуванні цієї групи хвороб патогенетичну терапію з використанням коферментів. Ефективність терапії визначається строком початку лікування і характером патології.

Ключові слова: спадкові хвороби, патологія обміну, коферментна терапія.

Спадкові хвороби обміну (СХО) або метаболічні хвороби – це велика група моногенних захворювань, при яких мутації певного гену призводять до вродженої недостатності ферменту. Зниження або відсутність функції ферменту обумовлює генетичний блок певного біохімічного процесу з накопиченням субстратів реакції та дефіцитом очікуваних кінцевих продуктів. Наслідком цього є низка патохімічних порушень, які обумовлюють біохімічну та клінічну картину захворювання. Спадкові хвороби обміну займають суттєву роль в патології людини. Загальна частота їх становить за різними даними, від 1 : 500 до 1 : 3000 новонароджених, маніфестація перших ознак захворювання можлива від дитинства до старечого віку. Але значна генетична гетерогенність, клінічний поліморфізм, низька частота в популяції окремих генетичних форм, часто відсутність специфічної клінічної симптоматики, на жаль, значно ускладнюють розпізнавання цієї групи захворювань. Своєчасне розпізнавання у багатьох випадках дозволяє значно полегшити перебіг захворювання шляхом корекції метаболічних або імунних дефектів.

Використання патогенетичної терапії СХО стало можливим завдяки розшифруванню метаболічних шляхів як в нормі, так і при захворюванні. Одним з головних напрямків патогенетичної терапії є додавання кофакторів. Так, більшість форм метілманолової ацидемії, в патогенезі якої важливим є недостатність сукцинілКоА, успішно корегується призначенням ціанкоболаміна або гідроксикоболаміна 1 мг/добу в/м. При своєчасному призначенні вітамінотерапії прогноз є сприятливим у 40%-90% хворих, в залежності від форми захворювання. Іншим прикладом успішного використання метаболічної коферментної терапії є терапія мітохондріальних хвороб для стимуляції продукції мітохондріальної АТФ та зниження токсичного впливу патологічних метаболітів. Серед захворювань людини мітохондріопатії трапляються досить часто, однак вкрай рідко своєчасно діагностуються. Адекватна терапія дозволяє суттєво знизити рівень інвалідизації та смертності. З цією метою використовують коензім Q10 - природний переносник електронів від комплексу I і II до комплексу III у ланцюгу окислювального

фосфорілювання, у дозі до 300 мг/добу. При дефекті комплексу III дихального ланцюга для лікування мітохондріальної міопатії використовують аскорбат (1г/добу). Тіамін – кофактор піруватдегідрогеназного комплексу, та рибофлавін – попередник ФАД, кофактору електронного транспорту до комплексів I і II, призначають у дозі 300 мг/добу та 100 мг/добу для покращення функції комплексу I при мітохондріальній міопатії. Іншими спадковими захворюваннями, при яких відмічений лікувальний ефект від кофакторної терапії є гомоцистинурія, цистатіонурія, ксантуренова ацидурія (піридоксин-залежні стани), піруватна ацидемія, хвороба з запахом сечі кленового сиропу (тіамін-залежні стани) тощо. Рекомендовані дози вітамінів при СХО значно перевищують звичайно рекомендовані.

Таким чином, успішне використання коферментної терапії можливо при досить великому спектрі спадкових хвороб обміну, але ефективність терапії суттєво залежить від терміну встановлення діагнозу та характеру патології.

Література:

1. Краснополяская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ/ Краснополяская К.Д. – М., РОО «Центр социальной адаптации и реабилитации детей «Фохат», 2005. – 364 с.
2. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)[Електронний ресурс]: - Режим доступу: <http://www.Ncbi.nlm.nih.gov/Omim>

УДК 613.95-053.2/5:616.61

Г. Г. Нікуліна, Л. Я. Мигаль, І. Є. Сербіна, Д. А. Сеймівський, В. Ф. Петербургський

ЛИЗОСОМНА ЕНЗИМОДИАГНОСТИКА НЕФРОПАТИЙ У ДІТЕЙ З ПРЕНАТАЛЬНО ДІАГНОСТОВАНОЮ УРЕТЕРОПІЄЛОКАЛІКОЕКТАЗІЄЮ

ДУ «Інститут урології АМН України», м. Київ

Реферат. Г. Г. Никулина, Л. А. Мигаль, И. Е. Сербина, Д. А. Сеймивский, В. Ф. Петербургский. **ЛИЗОСОМНАЯ ЭНЗИМОДИАГНОСТИКА НЕФРОПАТИЙ У ДЕТЕЙ С ПРЕНАТАЛЬНО ДИАГНОСТИРОВАННОЙ УРЕТЕРОПИЕЛОКАЛИКОЭКТАЗИЕЙ.** У 62 детей с пренатально диагностированными аномалиями верхних мочевых путей в динамике (каждые 3-4 месяца) в моче изучали активность лизосомных энзимов N-ацетил-β-D-глюкозаминидазы и β-галактозидазы. При нормальном уровне активности обоих ферментов рекомендовано дальнейшее наблюдение; стойкое повышение активности одного из ферментов даёт основание продолжать консервативную ренопротекторную терапию; устойчивое повышение в моче активности обоих ферментов указывает на необходимость изменения тактики лечения в сторону хирургической коррекции.

Ключевые слова: дети, аномалия верхних мочевых путей, пренатальная диагностика.

Реферат. Г. Г. Нікуліна, Л. Я. Мигаль, І. Є. Сербіна, Д. А. Сеймівський, В. Ф. Петербургський **ЛИЗОСОМНА ЕНЗИМОДИАГНОСТИКА НЕФРОПАТИЙ У ДІТЕЙ З ПРЕНАТАЛЬНО ДІАГНОСТОВАНОЮ УРЕТЕРОПІЄЛОКАЛІКОЕКТАЗІЄЮ.** У 62 дітей з пренатально діагностованими аномаліями верхніх сечевих шляхів в динаміці (кожні 3-4 місяці) в сечі вивчали активність лізосомних ензимів N-ацетил-β-D-глюкозамінідази і β-галактозидази. При нормальному рівні активності