

I. Demidova, E.G. Gusak

Nationale Medizinische Universität Charkiw

Intrazellulärer Lipidose (angeborene Störungen des Fettstoffwechsels)

Intrazellulärer Lipidosen sind eine seltene Erkrankung, bei den verschiedenen Abteilungen und System des Gehirns und der peripheren Nerven betroffen. Zusammen mit schweren somatischen neurologischen Symptomen, haben die Patienten erhebliche psychische Probleme. Die Krankheit manifestiert sich vor allem in einem frühen Alter. Sie haben einen schweren Verlauf und führen schnell zum Tod.

Intrazellulären Lipidose verursacht Defekte von lysosomale Enzyme, die beim Abbau der molekularen zellulären Verbindungen beteiligt, durch die bestimmte Stoffe in den Lysosomen anreichern, was schließlich zum Zelltod führt.

Trotz der Seltenheit dieser Erkrankungen und kleinen Lebenserwartung der Patienten, untersucht intrazelluläre Lipidose mit biochemische Seite genauer, als andere erbliche Erkrankungen des Nervensystems. Die Struktur des Hirngewebes besteht aus Neutralfetten und Sphingolipide. Die Umwandlung eines Lipids in einem anderen erfolgt mit Helfen bestimmte Enzyme. Zur gemeinsam Lipidose gehören Niemann-Pick-Krankheit, Gaucher und Tay-Sachs-Krankheit.

Niemann-Pick-Krankheit. Bei dieser Krankheit akkumuliert sich Sphingomyelin in den Zellen des Gehirns und der inneren Organe aufgrund der Abwesenheit Sphingomyelinase oder bei Reduktion ihre Aktivität.

Es gibt drei Formen der Krankheit.

Typ A - der härteste Typ, der bei Säuglingen beginnt und wird durch eine Vergrößerung der Leber und der Milz (Hepatosplenomegalie) und eine zunehmende Schädigung des Nervensystems gekennzeichnet.

Typ B enthält Hepatosplenomegalie, Wachstumsverzögerung und die Störung der Lungenfunktion mit häufigen Lungeninfektionen. Weitere Parameter sind eine erhöhte Fett- und Cholesterinspiegel, niedrige Thrombozytenzahl (Thrombozytopenie). Die Patienten überleben in der Regel bis ins Erwachsenenalter.

Typen A und B werden durch Mutationen des Gens lysosomale saure Sphingomyelinase (SMPD1) verursacht.

Typ C ist in der Kindheit manifestiert. Die Patienten haben folgenden Symptome: schwere Lebererkrankungen, Atemproblemen, Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, erhöhter Muskeltonus (Dystonie), Beeinträchtigung der Koordination der Bewegung, Ernährung und Bewegung des Auges in der vertikalen Ebene. Die Patienten überleben bis ins Erwachsenenalter.

Morbus Gaucher. Die Krankheit wird durch Mangel des Enzyms Glucocerebrosidase verursacht, die in vielen Geweben zur Akkumulation von Glucocerebrosid führt. Die Experten orten drei Arten von Gaucher-Krankheit.

Typ I ist die häufigste Form der Krankheit. Einige Patienten haben keine Symptome, während andere schwere Symptome entwickeln kann, das Gehirn und das Nervensystem ist nicht betroffen.

Typ II ist ein neuronopathischen infantile Form. Neurologische Komplikationen (schwere Krampfanfälle, Hypertonus, Apnoe, schwere mentale Retardierung) manifestieren bis 6 Monate. Symptome sind Hepatosplenomegalie, umfangreiche progressive Hirnschäden, Augenmotilitätsstörungen, Spastik, Krampfanfälle, Gliedersteifigkeit.

Typ III kann in der Kindheit, und Erwachsene beginnen. Das erste neurologische Symptom ist in der Regel oculomotor Apraxie, eine Aufschlüsselung der oculomotor Funktionen. Wenn die Krankheit fortschreitet, schließt sich Ataxie, Spastik und Demenz. Zusammen mit Hepatosplenomegalie am pathologischen Prozess beteiligt und andere Organe und Systeme. Splenomegalie ist schmerzlos und wird in der Regel durch Zufall entdeckt. Die Patienten überleben zu Jugend und Erwachsenenalter.

Tay-Sachs-Krankheit. Das ist eine seltene Erbkrankheit mit autosomal-rezessive Vererbung, die das zentrale Nervensystem wirkt (Gehirn und Rückenmark, sowie Meningealmembranen). Das Kind mit Tay-Sachs-Krankheit haben keine Symptome bei der Geburt. Die Symptome beginnen im 3-6 Monate des Babys Leben zu erscheinen. Defekt entwickelt sich als Folge von Hirnschäden und Nervenzellen aufgrund der Ansammlung von Lipidverbindungen. Das erste charakteristische Symptom der Krankheit bei Kindern ist ein roter Fleck auf der Netzhaut. Mit der Zeit bei einem Kind mit Tay-Sachs-Krankheit, den Gesundheitszustand verschlechtern. In Zukunft ist es Blindheit, geistige Retardierung, Lähmungen. Darüber hinaus kann es zu Problemen mit Schluckreflexe, Atemnot sein. Die Kinder mit dieser Erkrankung leben selten bis zu 5 Jahren. Derzeit ist die Krankheit nicht heilbar. Die medizinische Versorgung ist auf die Linderung der Symptome reduziert.

Zusammenfassung

Intrazellulärer Lipidosen sind eine seltene Erkrankung, bei den verschiedenen Abteilungen und System des Gehirns und der peripheren Nerven betroffen. Intrazellulären Lipoidose verursacht Defekte von lysosomale Enzyme. Zur gemeinsam Lipidose gehören Niemann-Pick-Krankheit, Gaucher und Tay-Sachs-Krankheit. Bei Niemann-Pick-Krankheit akkumuliert sich Sphingomyelin in den Zellen des Gehirns und der inneren Organe. Die Morbus Gaucher wird durch Mangel des Enzyms Glucocerebrosidase verursacht, die in vielen Geweben zur Akkumulation von Glucocerebrosid führt. Das Tay-Sachs-Krankheit ist eine seltene Erbkrankheit mit autosomal-rezessive Vererbung, die das zentrale Nervensystem wirkt.

Stichworte: Lipidosen, Erkrankung, Enzyme, Nervensystem Niemann-Pick-Krankheit, Morbus Gaucher, Tay-Sachs-Krankheit.

Аннотация

Внутриклеточные липидозы являются редкими заболеваниями, которые влияют на разные отделы и системы головного мозга и периферических нервов. Внутриклеточные липидозы возникают вследствие дефектов лизосомальных ферментов. К наиболее распространенным липидозам относят болезнь Ниманна-Пика, Гоше и Тея-Сакса. При болезни Ниманна-Пика сфингомиелин накапливается в клетках головного мозга и внутренних органов. Болезнь Гоше обусловлена дефицитом фермента глюкоцереброзидазы, что приводит к накоплению во многих тканях глюкоцереброзида. Болезнь Тея-Сакса - это редкое наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным наследованием, при котором поражается нервная система.

Ключевые слова: липидозы, болезнь, ферменты, нервная система, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса.

Анотація

Внутрішньоклітинні ліпідози є рідкісними захворюваннями, які впливають на різні відділи і системи головного мозку і периферичних нервів. Внутрішньоклітинні ліпідози виникають внаслідок дефектів лізосомальних ферментів. До найбільш поширених ліпідозів відносять хворобу Німана-Піка, Гоше і Тея-Сакса. При хворобі Німана-Піка сфінгомієлін накопичується в клітинах головного мозку і внутрішніх органів. Хвороба Гоше обумовлена дефіцитом ферменту глюкоцереброзидази, що призводить до накопичення у багатьох тканинах глюкоцереброзидів. Хвороба Тея-Сакса - це рідкісне спадкове захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням, при якому вражається нервова система.

Ключові слова: ліпідози, хвороба, ферменти, нервова система, хвороба Німана-Піка, хвороба Гоше, хвороба Тея-Сакса.

