

АЦЕТОНЕМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У ДЕТЕЙ

Буц А.В., Горбач Т.В., ХНМУ кафедра биохимии

Ацетонемический синдром – это совокупность симптомов, обусловленных повышением содержания в крови продуктов неполного окисления жирных кислот, образующихся при распаде кетоновых тел: ацетона, ацетоуксусной кислоты и γ -оксимасляной кислоты. Различают первичный и вторичный ацетонемический синдром. У детей каждый тип сопровождается гиперкетонемией. К ним относятся сахарный диабет, ренальная глюкозурия, гликогенозы, тиреотоксикоз, инфекционный токсикоз, токсическое поражение печени, гиперинсулинизм, черепно-мозговые травмы, болезнь Иценко-Кушинга, лейкомия, гемолитическая анемия. Клиническая картина ацетонемического синдрома в таких случаях определяется основным заболеванием, а кетонемия и проявления типичной или атипичной подагры рассматривают как вторичный синдром.

Первичный ацетонемический синдром у детей считается острой формой мочекишечного диатеза или нервно-артритической аномалии конституции (НААК) и относится к диметаболическим генетически детерминированным патологическим состояниям.

Заболевание характеризуется перманентной гиперурикемией, повышенной возбудимостью нервной системы и периодическими метаболическими кризисами с гипогликемическим кетоацидозом, кетанурией, гиперкетонемией. В генезе заболевания определенную роль играет ферментопатия, результатом которой является недостаточная утилизация углеводов и жиров из пищи.

Первичный ацетонемический синдром встречается у 4–6% детей в популяции и у 50% детей с НААК, обычно в возрасте с 1 года до 12 лет.

Дети с НААК имеют такие особенности:

- Повышенная возбудимость и быстрая истощаемость нервной системы;
- Недостаточность ферментов печени (глюкозо-6-фосфатазы);
- Низкая ацетилирующая способность ацетилкоэнзима А вследствие дефицита щавелевой кислоты;
- Нарушение механизма повторного использования мочевого и молочной кислоты;
- Нарушение жирового и углеводного обмена;
- Нарушение эндокринной регуляции метаболизма.

Дети с НААК сразу после рождения отличаются повышенной возбудимостью, эмоциональной лабильностью, нарушением сна, пугливостью. Возможна аэрофагия и пилороспазм. К годовалому возрасту обычно заметно отстают в массе от сверстников. Нервно-психическое развитие, напротив, опережает возрастные нормы. Дети быстро овладевают речью, проявляют любознательность, интерес к окружающему, хорошо запоминают и пересказывают услышанное, однако часто в поведении проявляют упрямство и негативизм. Начиная с 2–3-летнего возраста у них отмечаются эквиваленты подагрических приступов и кризов в виде преходящих ночных болей в суставах, абдоминальных болей спастического характера, дискинезий желчевыводящих путей и желудка, непереносимости запахов, других идиосинкразий, мигрени, ацетонемических кризов. Иногда прослеживается стойкий субфебрилитет. Возможны тики, хореические и тикоподобные гиперкинезы, аффективные судороги, логоневроз, энурез. Нередко отмечаются респираторные и кожные аллергические проявления в виде атопической бронхиальной астмы,

атопического дерматита, крапивницы, отёка Квинке, причем в возрасте до 1 года аллергические поражения кожи крайне редки и проявляются, как правило, после 2–3 лет. В патогенезе кожного синдрома имеют значение не только аллергические, но и парааллергические (неиммунные) реакции, обусловленные освобождением биологически активных веществ, уменьшением синтеза циклических нуклеотидов и мощным ингибирующим действием мочевой кислоты на аденилциклазу. Одним из типичных проявлений НААК является салурия с преимущественной уратурией. Выделение солей периодически наблюдается одновременно с дизурией, не связанной с инфекцией. Однако возможно развитие пиелонефрита, который часто присоединяется при нефролитиазе. У детей препубертатного и пубертатного возраста часто выявляется астено-невротический или психастенический тип акцентуации. У девочек проявляются истероидные черты характера. Среди невротозов преобладает неврастения. Вегетативно-сосудистая дисфункция чаще протекает по гиперкинетическому типу.

АМИНОАЦИДУРИЯ У ДЕТЕЙ

Сучкова Н.В., Ярмыш Н.В., ХНМУ, кафедра биохимии

Аминоацидурия – повышенное выведение из организма с мочой одной или нескольких аминокислот или наличие в моче промежуточных продуктов их обмена, в норме в ней не встречающихся. Белок является одним из основных и жизненно необходимых продуктов. В организме человека запасов белка нет. Только при распаде тканей белки в них расщепляются с высвобождением аминокислот, которые идут на поддержание белкового состава других более жизненно важных тканей и клеток. Поэтому нормальный рост организма без достаточного количества белка невозможен, так как жиры и углеводы не могут их заменить. Кроме того, в белках содержатся незаменимые аминокислоты, необходимые для построения вновь образующихся тканей или для их самообновления. Дети более чувствительны к голоданию, чем взрослые. В странах, где имеется резкий дефицит белка в питании детей, смертность возрастает в раннем возрасте в 20–50 раз. Поскольку белок необходим также для синтеза антител, как правило, при дефиците его в питании у детей часто возникают различные инфекции, которые в свою очередь повышают потребность в белке. Создается порочный круг. Причиной развития аминоацидурии является нарушение интермедиарного обмена или транспорта аминокислот на уровне клеточных мембран почечных канальцев. Различают предпочечные, почечные, смешанные и вторичные аминоацидурии.

В основе предпочечных аминоацидурий лежат нарушения дезаминирующей функции печени либо генетически обусловленные дефекты обмена аминокислот, протекающие без изменений реабсорбционной функции почек; наблюдаются у детей с:

– болезнью Вильсона-Коновалова – наследственное (передается от родителей к детям) заболевание, связанное с нарушением обмена меди в организме, характеризующееся ее чрезмерным накоплением в печени, мозге, почках и токсическим (отравляющим) действием на многие внутренние органы (чаще в процесс вовлекается печень и нервная система).