

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 невротических 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).

– при фенилпировиноградной олигофрении – сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития,

– болезни кленового сиропа – врожденный дефект метаболизма аминокислот, приводящий к появлению в моче большого количества валина, лейцина, изолейцина и аллоизолейцина, вследствие чего она приобретает запах кленового сиропа.

Почечные аминоацидурии обусловлены наследуемыми по доминантному типу нарушениями процессов обратного всасывания аминокислот в почечных канальцах; проявляются у детей при:

– болезни Фанкони – врождённое заболевание, наследуется по аутосомно-рецессивному типу; комплекс биохимических и клинических проявлений поражения проксимальных почечных канальцев с нарушением канальцевой реабсорбции фосфата, глюкозы, аминокислот и бикарбоната, одно из рахитоподобных заболеваний.

– болезни Хартнупа – редкое наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена аминокислот (триптофана, лизина, метионина, глицина) – главного строительного материала для белков и мышечных тканей: причиной данного заболевания является мутация гена, который отвечает за обмен аминокислот, в первую очередь за обмен триптофана.

– цистинурии – редкое заболевание, которое сопровождается выделением (экскрецией) аминокислоты цистина с мочой, что часто вызывает формирование в почках и мочевыводящих путях камней, содержащих цистин.

При смешанных аминоацидуриях выводятся не только аминокислоты, уровень которых в крови повышен, но и другие, содержание которых находится в физиологических пределах (пролинурии, цитруллинурии).

Вторичные аминоацидурии возникают вследствие токсических воздействий на проксимальный отдел нефрона лизола, меди, свинца, урана, фосфора, щавелевой, яблочной кислот, а также витаминной недостаточности, наблюдаются при рахите.

Лечение проводят индивидуально (в зависимости от конкретного дефекта). Общие принципы: диета с пониженным содержанием белка, обильное питьё, ощелачивание мочи для предупреждения образования камней, D-пеницилламин (в рефрактерных случаях при цистинурии), никотинамид перорально (при болезни Хартнупа), литотомия (по показаниям).

Профилактика: серьёзные и нерешённые проблемы – доступная сеть генетического консультирования и тотальный скрининг новорождённых (как и ЭКГ для идентификации врождённых дефектов CCC).