

Радьковская А. И., Снопков В. В.
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МИКРОЭЛЕМЕНТОЗЫ
Научный руководитель канд. биол. наук, доц. Колб А. В.
Кафедра биологической химии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Микроэлементозы – это заболевания (патологические состояния), обусловленные дефицитом, избытком или дисбалансом микроэлементов в организме.

В процессе подготовки работы были изучены и проанализированы литературные источники и публикации исследований, данные по наследственным микроэлементозам у человека. Дефицит микроэлементов является серьезной медико-биологической проблемой для Республики Беларусь. Дефицит микроэлементов связан как с недостаточным присутствием его в почвах на территории республики, так и с отсутствием навыков по формированию рационального питания у жителей страны. Это важно для составления правильного рациона питания населения, осуществления контроля количественного и качественного состава микроэлементов в организме человека с целью предупреждения развития микроэлементозов. Для уменьшения последствий генетических дефектов необходимо использовать современные методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний.

Гемохроматоз является наследственным, генетически обусловленным заболеванием и характеризуется нарушением обмена железосодержащих пигментов в организме. Частота встречаемости гена: 1:300-400. В развернутой стадии проявляется классической триадой: пигментацией кожи и слизистых оболочек, циррозом печени и диабетом.

Недостаточность цинка в организме новорожденного из-за мутации гена транспортера вызывает энтеропатический акродерматит (синдром Данблота-Клосса). Заболевание характеризуется повсеместными поражениями кожи, слизистых оболочек органов дыхания и пищеварения, нарушения иммунитета и кроветворения, что часто ошибочно диагностируют как сочетание диспепсии с различными кожными заболеваниями.

Среди генетических дефектов обмена меди наиболее распространены: синдром Марфана (аномалии скелета, эластических и коллагеновых волокон, разрыв аневризмы аорты, арахнодактилия); болезнь Вильсона-Коновалова (размягчения в головном мозге, крупноузловой цирроз печени, гиперкупрурия); болезнь Менкеса (болезнь «курчавых волос» с тяжелым поражением ЦНС); синдром Элерса-Данло (наследственная мезенхимная дисплазия, связанная с дефицитом лизилоксидазы).

Беларусь занимает 5-е место среди стран, в которых детское население испытывает дефицит йода. Около 80,9% детей и подростков в Беларуси испытывают дефицит йода, среди заболеваний преобладает простой нетоксический зоб. Синдром Пендреда вызван дефектом синтеза тиреопероксидазы, что влечет за собой нарушение синтеза тиреоидных гормонов, развитие зоба и гипотиреоза, сочетающиеся с тугоухостью.

Суточное потребление селена ниже физиологической нормы более чем в 2 раза. Это приводит к появлению наследственных селенодефицитных ферментопатий: дефицита глутатионпероксидазы эритроцитов и тромбоцитов, миотонической дистрофии и поликистоза поджелудочной железы, в основе которых лежат нарушения работы ферментов, связанных с селеном.

Изучена этиология наследственных заболеваний на генетическом и биохимическом уровнях, различные симптомы и проявления заболеваний у новорожденных и детей.